

Potocki-Shaffer 症候群

Potocki-Shaffer Syndrome

疾病簡介

Potocki-Shaffer 症候群又稱近端 11p 缺失症候群(proximal 11p deletion syndrome)·致病原因為第 11 號染色體短臂 11p11.2 位置發生缺失所引起的疾病。此片段缺失的大小因人而異·其中 EXT2、ALX4 和 PHF21A 基因的缺失與此疾病的臨床表徵有關。文獻指出·EXT2 基因缺失與多發性骨軟骨瘤的發生有關·ALX4 基因缺失會導致患者雙頂骨孔擴大·PHF21A 基因缺失會造成患者智能障礙及獨特的面部特徵。

發生率

Potocki-Shaffer 症候群的發生率低·目前全球約有 100 名患者被診斷出患有該疾病。

遺傳模式

為自發性變異(非父母遺傳造成)居多·是由於生殖細胞(卵子或精子)形成過程中或胎兒早期發育過程·隨機發生染色體缺失而致病。

臨床症狀

患者的臨床表徵差異性大·多發性骨軟骨瘤和雙頂骨孔洞擴大之外·可能會伴隨智能障礙、語言發展遲緩、影響基本動作技能(如坐和走)和社交技能的發展。另外·患者具有獨特的面部特徵(包括頭骨畸形、前額突出、短人中等)·可能引起視力問題。少部分患者有骨骼異常、心臟、腎臟和泌尿系統功能異常等病徵。

建議

建議由專業人員進行臨床醫學及遺傳諮詢·並進一步抽羊水進行確認。

參考資料

1. MedlinePlus
2. Online Mendelian Inheritance in Man
3. Medical Genetics. 2020 Jan 63(1):103633.

