

1p36 缺失症候群

1p36 deletion Syndrome

疾病簡介

1p36 缺失症候群致病原因為第 1 號染色體短臂末端 p36 區域缺失所致，是目前最常見的先天染色體缺失症候群之一。患者缺失的片段大小不等，位置可從 1p36.11 到 1p36.33 區域，其臨床表徵會因缺失的片段大小及位置，而具有個體差異性。

發生率

1p36 缺失症候群發生率約為 1/10,000~2/10,000。

遺傳模式

大多數患者為自發性變異(非父母遺傳造成)居多，是由於生殖細胞(卵子或精子)形成過程或胎兒早期發育過程中，隨機發生染色體缺失引起的。約 20%患者是遺傳自沒有臨床症狀之父母，其致病原因為父母親一方有染色體異常(例如：平衡性轉位)，而造成下一代有染色體不平衡轉位之問題。

臨床症狀

患者常見的臨床表徵有發展遲緩/智力障礙、肌肉張力低下(95%)、結構性腦異常(88%)、面部特徵異常(77%)、心臟結構缺陷(70%)、小頭畸形(microbrachycephaly, 65%)、低位耳、短且彎曲的腳，少部分患者可能會有眼內贅皮(epicanthal folds, 50%)、視力或聽力問題(50%)、癲癇(44%-58%)、骨骼異常(41%)、心肌病(cardiomyopathy, 30%)，極少數患者則可能會有生殖系統異常(25%)、甲狀腺功能低下(<25%)、腎臟異常(22%)及唇顎裂等。

建議

建議由專業人員進行臨床醫學及遺傳諮詢，並考慮進一步抽羊水進行確認。

參考資料

1. 罕見疾病一點通
2. MedlinePlus
3. Unique Disorder Guides
4. PLoS One. 2014 Jan 15;9(1):e8560.

