

史密斯-馬吉利氏症候群

Smith-Magenis Syndrome, SMS

疾病簡介

史密斯-馬吉利氏症候群(Smith-Magenis Syndrome, SMS)會造成患者特殊外觀、發展遲緩、認知障礙、行為異常，並常發生輕至中度的智能障礙。約 90%的個案是因第 17 號染色體短臂 17p11.2 位置發生缺失，5~10%是因 RAI1 基因發生突變所致。若此相同染色體區域(17p11.2 位置)發生重複，亦可能發生較為輕微的臨床表徵。

發生率

史密斯-馬吉利氏症候群(Smith-Magenis Syndrome)發生率約為 1/15,000。

遺傳模式

通常為自發性變異(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或 RAI1 基因突變引起的。

臨床症狀

患者外觀可能出現頭型寬短、眼睛深陷、眼距較短、面中部發育不良等，面部異常通常在嬰幼兒時期較不易察覺，隨年齡漸長，五官可能逐漸變得格外的粗曠(如突出的下巴、高額頭等外觀)。患者常發生程度不等的認知及發展遲緩的問題，多數患者有輕至中度的智能障礙。睡眠紊亂為該疾病的特徵(嬰幼兒期會昏睡)，破碎的睡眠週期容易在清晨時清醒，白天倦怠但難以入睡，可能是褪黑激素(melatonin)的合成或分泌減少所致。個案也會發生行為問題，經常發脾氣、焦慮、衝動、注意力不集中、刻板行為及自我傷害等行為；其他症狀包括身材矮小、脊椎側彎、對疼痛敏感性降低、耳朵異常導致聽力下降、近視或其他視力問題、心臟和腎臟等器官異常。

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. 罕見疾病一點通
2. 台灣胎兒醫學全球資訊網
3. MedlinePlus

