

### 沃夫-賀許宏氏症候群

## Wolf-Hirschhorn Syndrome, WHS

#### 疾病簡介

沃夫-賀許宏氏症候群(Wolf-Hirschhorn syndrome)其致病原因為第 4 號染色體短臂末端 p16.3 區域缺失所致，其片段大小約 0.5~2.0Mb 左右。如缺失的範圍越大，所含的基因功能異常就越多，其臨床表徵也可能會更嚴重。

#### 發生率

沃夫-賀許宏氏症的發生率約為 1/50,000。

#### 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。少部分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

約有 75%以上的患者會有典型的面部特徵、發育遲緩、智力障礙、肌張力低下、癲癇、異常腦電波圖、餵養困難；50%~75%的患者會有皮膚異常、骨骼異常、顱面不對稱、上瞼下垂、牙齒異常、免疫缺陷；25%~50%的患者會有聽力損失、心臟缺陷、視神經異常、唇腭裂、泌尿生殖道異常、結構性腦異常、刻板動作(Stereotypes)等臨床表徵。

#### 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. GeneReviews®

