

狄喬治氏症候群

DiGeorge Syndrome, DGS

疾病簡介

狄喬治氏症候群(DiGeorge syndrome)是因第 22 號染色體長臂 q11.2 位置發生缺失所致，又稱為 22q11.2 deletion syndrome，其片段大小約 1.5~3Mb 左右，由於此區域缺失於臨床表現具有個體差異性，同一家族中具有此區域重複之不同個體，可能會有程度不同的影響。

發生率

狄喬治氏症候群於全球發生率約為 1/4,000。

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；僅有少部分是遺傳自父母，若父母親其中一方帶有此片段缺失，則下一代有 50%機率會遺傳到此疾病。

臨床症狀

患者之臨床症狀有個體差異性，常見臨床症狀：先天性心臟異常(74%)、顎裂(69%)、智力障礙/學習問題(70-90%)、免疫缺損/反覆性感染(77%)、低血鈣(50%)、餵食困難(36%)以及骨骼異常(>15%)，其他臨床表徵如臉部特徵異常、胸腺發育不良等臨床表徵。

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. 罕見疾病一點通
2. MedlinePlus
3. GeneReviews®
4. Cytogenet Genome Res. 2015;146(2):89-99.

