阿拉吉歐症候群
Alagille Syndrome, ALGS

疾病簡介

90%阿拉吉歐症候群的患者是因 JAG1 基因突變所致，7%的患者是第 20 號染色體短臂 20p11.23 位置發生缺失所致，其中包含 JAG1 基因缺失。另外，僅 1%的患者與 NOTCH2 基因的突變有關。JAG1 是位於細胞表面的蛋白質，可與 NOTCH1 的受體結合，若 JAG1 基因異常會造成 NOTCH 訊息傳遞異常，進而影響胚胎發育(如：胎兒器官的形成，像肝臟、心臟、腎臟、臉部外觀、骨骼以及眼睛等)。此疾病於臨床表現具有個體差異性，同一家族中具有此變異之不同個體，可能會有程度不同的影響。

發生率

阿拉吉歐症候群的發生率約為 1/70,000，因部分患者於嬰兒期不會發生肝臟疾病，因此可能低估疾病發生率。

遺傳模式

約 30~50%的患者是遺傳自父母，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，部分患者為自發性變異(非父母遺傳造成)，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 JAG1 基因突變引起的。

臨床症狀

新生兒的生理性黃疸，通常在出生後 1~2 週就會自然痊癒，如果黃疸持續超過兩週以上，尤其滿月後黃疸仍未消退，便是所謂的「延遲性黃疸」，可能是新生兒的肝膽系統出了問題，而阿拉吉歐症候群也是造成新生兒延遲性黃疸的疾病之一。臨床上患者除了有黃疸，還可能有先天性心臟血管疾病(周邊肺動脈狹窄、法洛氏四重症或更複雜的心臟疾病)、面部特徵(前額突出、眼距寬、眼窩深、下巴尖、鼻樑凸)、骨骼結構異常(蝴蝶狀脊椎骨)，以及眼球角膜周邊出現渾濁的後胚胎環(Posterior embryotoxon)。另外，患者因膽汁無法順利排出，其腸道內的膽鹽濃度變低，會影響到腸道脂肪的吸收，進而造成必需脂肪酸及脂溶性維生素的吸收不足，因此會有凝血功能異常(維生素 K 缺乏)、佝僂病(維生素 D 缺乏)、視網膜病變(維生素 A 和 E 缺乏)、周邊神經病變及肌肉病變(維生素 E 缺乏)。患者因長期脂肪的吸收不良而造成身體熱量攝取不足，50~90%的患者會有生長遲緩的問題，且無法施打生長激素來改善。

SOFIVA GENOMICS www.sofivagenomics.com.tw 北市衛正醫字第JY01180086號 北市衛正醫字第JY01180102號
No.27, Baoqing Rd., Zhongzheng Dist., Taipei City 100, Taiwan 100台北市中正區寶慶路27號 T +886-2-2382-6615 F +886-2-2382-6966
慧智官網

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. 財團法人兒童肝膽疾病防治基金會
3. MedlinePlus

SOFIVA GENOMICS www.sofivagenomics.com.tw 北市衛正醫字第JY01180086號 北市衛正醫字第JY01180102號
No.27, Baoqing Rd., Zhongzheng Dist., Taipei City 100, Taiwan 100台北市中正區寶慶路27號 T +886-2-2382-6615 F +886-2-2382-6966

慧智官網