

威廉氏症候群

Williams Syndrome, WS

疾病簡介

威廉氏症候群(William Syndrome)其致病原因為第 7 號染色體長臂近端 q11.23 區域缺失所致，其片段大小約 1.5~1.8Mb 左右，包含約 25~28 個基因，故缺失的範圍越大，所含的基因功能異常就越多，其臨床表徵也可能會更嚴重；其中 ELN 彈力蛋白基因缺失會造成主動脈、肺動脈、腎動脈的狹窄與結締組織異常。

發生率

威廉氏症候群的發生率約為 1/20,000。

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。而部分患者則是遺傳自親代，若父母親其中一方為此疾病的患者，下一代不分性別有 1/2 的機率為患者。

臨床症狀

患者可能會有心血管疾病(彈性蛋白動脈異常、主/肺動脈瓣狹窄、高血壓)、面部特徵異常(寬額、眼皮浮腫、星狀虹膜、斜視、短鼻、長人中、厚唇寬嘴、小下巴)、結締組織異常、智能障礙、生長遲緩、內分泌異常(高血鈣症、高尿鈣症、甲狀腺功能退化)、餵食困難、肌肉張力低下、關節硬化等臨床表徵。

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®

