

透納氏症 Turner Syndrome

疾病簡介

人體內具有 23 對染色體，共 46 條染色體，正常女性細胞核型為 46,XX，當 X 染色體數量異常減少，其核型為 45,X，則會造成透納氏症(Turner syndrome)，此為性染色體異常所引起的疾病。其致病原因為生殖細胞在進行減數分裂時發生異常，導致染色體分離不完全(nondisjunction)，而造成精子或卵子染色體數目異常。另外部分患者為鑲嵌型 45,X/46,XX，其臨床症狀較不明顯。大部分患者於胎兒早期便會自發性流產，能生存到新生兒期的佔約 1%。

發生率

透納氏症發生率約 1/3,000 之女性。

遺傳模式

通常為自發性變異(非父母遺傳造成)，再發生率低。

臨床症狀

患者主要臨床症狀有身材矮小、脖子較短且常有蹼狀頸或鬆垮的贅皮、後髮際低、小下巴、盾狀胸、兩側乳距過寬、脊柱側彎，部分患者有先天性心臟病問題，最常見是主動脈狹窄、甲狀腺功能低下、糖尿病，且易因骨質疏鬆而引起骨折，多數患者智力均為正常。於青春時期，患者通常不會發育第二性徵，生殖器官會一直停留在幼年狀態，導致無生育能力。若能及早發現，提早給予生長激素或女性激素治療，可以改善患者身材矮小及生殖能力等臨床症狀。

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. Medline Plus
3. National Institutes of Health

