

## Jacobsen 症候群

### Jacobsen Syndrome, JBS

#### 疾病簡介

Jacobsen 症候群致病原因是第 11 號染色體長臂 11q 區域發生部分缺失，最早由雅各布森於 1973 年描述，該家族親代帶有第 11 號及 21 號染色體平衡性轉位，導致子代患病並於臨床上發現患者前腦發育畸形和獨眼畸形等特殊面部特徵。

#### 發生率

Jacobsen 症候群的發生率約為 1/100,000。

#### 遺傳模式

通常為自發性變異(非父母遺傳造成)居多，是由於生殖細胞(卵子或精子)形成過程中或胎兒早期發育過程，隨機發生染色體缺失而致病。約有 5~10% 患者因親代帶有平衡性轉位的染色體所致，需父母進行染色體確認。

#### 臨床症狀

患者間的臨床症狀差異很大，有獨特的面部特徵，如大頭畸形、顱骨發育異常、外耳畸形、小而低位的耳朵、眼瞼下垂、鼻樑寬大、人中長且扁平、嘴角向下傾斜、小下巴、下顎後縮等。多數患者會合併 Paris-Trousseau 症候群，此疾病為血小板異常之血液疾病，患者有發育遲緩及認知學習障礙，常被診斷注意力不集中及過動症(attention-deficit/hyperactivity disorder, ADHD)，有多處器官異常(如心臟、腎臟、胃腸道、生殖、中樞神經系統和/或骨骼的畸形)，另有視力、聽力及免疫疾病等問題。

#### 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. Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD)
2. MedlinePlus
3. Orphanet J Rare Dis. 2009;4:9.

