

染色體顯微缺失症候群

染色體顯微缺失症候群是由小段的染色體缺失所造成 (< 5Mb), 對於體染色體而言, 該區域會造成基因缺失 (haploinsufficiency) 及基因產物不足造成的效應 (dosage effect), 會合併先天性畸型及智力障礙。染色體顯微缺失症候群

已經被報告過的超過十種以上, 大部份都屬於罕見疾病, 是常見的 DiGeorge/Velocardiofacial syndrome 發生率也祇有 1/4000 [1]。最近幾年來, 由於分子遺傳學的進步, 使我們了解染色體缺失區域, 由一些特殊的重覆性序列 (low copy repeat) 所包圍。在有絲分裂成減數分裂時, 這 low copy repeat 形易造成 non-homologous recombination, 因此染色體局部缺失。目前國外廠商, 已經有在供應各種染色體顯微缺失症候群的基因探針 (probe)。染色體顯微缺失的標準診斷方法, 是利用標記有螢光的探針雜合到患者染色體上, 以測知患

者是否有該段基因缺失, 即所謂的螢光原位雜交 (fluorescence in-situ hybridization, FISH) 技術。各種相對常見之染色體顯微缺失症候群如下:

1. Monosomy 1p36 [del(1)(p36)]

為最近才被界定清楚之症候群, 臨床特徵如附件一所示, 國外估計其發生率為 1:5000, 為最常見之顯缺失症候群之一。

2. Williams syndrome [del(7)(q11.23q11.23)]

患者合併有先天性心臟病及智障, 臨床特徵如附件一所示, 國外估計其發生率為 1:20000 ~1:50000。

3. Smith-Magenis syndrome [del(17)(p11.2p11.2)]

患者有智障，並合併其他畸型，臨床特徵如附件一所示，國外估計其發生率 1:10000~1:20000。

4. Miller-Dieker syndrome [del(17)(p13.3)]

患者合併有智障，並合併其他畸型，臨床特徵如附件一所示，國外估計其發生率為 1:10000 ~1:30000。

5. DiGeorge syndrome/Velocardiofacial syndrome [del(22)(q11.2q11.2)]

患者合併有學習障礙，先天性心臟，免疫機能缺陷及其他異常，其臨床特徵如附件一所示，國外估計其發生率約為 1:4000。

6. Prader/Willi syndrome/Angelman syndrome (請參閱其他章節)