

47XYY 症候群 XYY Syndrome

疾病簡介

人體內具有 23 對染色體，共 46 條染色體，正常男性細胞核型為 46,XY，當 Y 染色體數量異常增加，則會造成 47XYY 症候群(XYY Syndrome)，此為性染色體異常所引起的疾病，又稱為超雄性症候群(super-male syndrome)。其致病原因可能精子產生過程中，精子攜帶兩條 Y 染色體，或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。

發生率

47XYY 症候群發生率約 1/1,000 之男性。

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

患者外觀與一般男生並無明顯差異，部分患者牙齒、耳朵較大且明顯及寬額頭，身高會比一般人較為高大，智力正常或可能會稍低些，50%患者會有學習障礙、動作障礙、精細動作不協調及胸肌力量較弱等臨床症狀。患者於青少年早期常易怒、過動、注意力不集中等，但隨著年紀增長可學習控制情緒；因睪固酮量較高，患者可能會長出較多青春痘。患者通常可生育下一代，且可生育出染色體正常的小孩。

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

