

# 染色體22q11.2缺失綜合症 (22q11.2DS 或 22q)

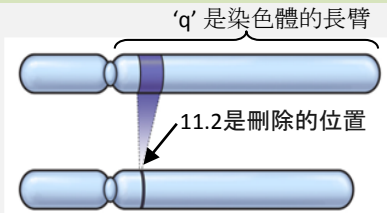
- 每2,000個活產嬰兒中就有一個受影響
- 繼唐氏綜合症後導致發育遲緩和先天性心臟病的第二大常見原因
- 罹患精神分裂症的風險增加20至25倍
- 佔10%至15%的法洛四聯症 (心臟病的其中一種)
- 其他名稱包括:
  - 迪喬治症候群 (DiGeorge syndrome)
  - 心血管顏面症候群 (Velocardiofacial syndrome)
  - Shprintzen 症候群
- 確診率低於真正患者人數

## 病因

- 第22號染色體的基因缺失
- 大多數是新的基因改變 (不是遺傳自父母)

正常的第22號  
染色體

第22號染色體  
中q11.2被刪除



## 常見臨床表徵

- 發展遲緩及學習障礙
- 上顎及鼻音問題
- 精神問題 (如焦慮和/或精神分裂症)
- 先天性心臟缺陷
- 低鈣血症
- 甲狀腺問題 (如甲狀腺機能低下症和甲狀腺功能亢進症)
- 癲癇
- 兒童期容易受感染

每個患者會受到不同的影響。

詳情請瀏覽: [www.22q.ca](http://www.22q.ca)

## Dalglish 家族 22q 診所

是世界上第一間專門為染色體  
22q11.2缺失綜合症 (22q11.2DS 或 22q)  
成年患者服務的診所。

我們提供以**患者為中心**的專科服務:

- 遺傳醫學科
- 精神病科
- 心臟科
- 內分泌科
- 腦神經科
- 社會工作
- 營養學

我們還會**教育**患者及其家屬，並進行  
世界級的研究。



### Dalglish 家族 22q 診所

Toronto General Hospital  
Norman Urquhart Building (NU)  
8<sup>th</sup> Floor, Room 802  
200 Elizabeth Street,  
Toronto ON, M5G 2C4, Canada

電話: (416) 340-5145  
傳真: (416) 340-5004  
電郵: [22q@uhn.ca](mailto:22q@uhn.ca)

網址: [www.22q.ca](http://www.22q.ca)

轉介資料:

<http://22q.ca/medicalprofessionals/referral-information/>



The Dalglish Family  
22q Clinic