

# 染色体22q11.2缺失综合症 (22q11.2DS 或 22q)

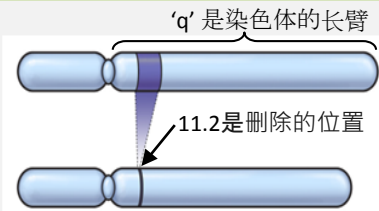
- 每2,000个活产婴儿中就有一个受影响
- 继唐氏综合症后导致发育迟缓和先天性心脏病的第二大常见原因
- 罹患精神分裂症的风险增加20至25倍
- 占10%至15%的法洛四联症 (心脏病的其中一种)
- 其他名称包括:
  - 迪乔治症候群 (DiGeorge syndrome)
  - 心血管颜面症候群 (Velocardiofacial syndrome)
  - Shprintzen 症候群
- 确诊率低于真正患者人数

## 病因

- 第22号染色体的基因缺失
- 大多数是新的基因改变 (不是遗传自父母)

正常的第22号染色体

第22号染色体中q11.2被删除



## 常见临床表征

- 发展迟缓及学习障碍
- 上颚及鼻音问题
- 精神问题 (如焦虑和/或精神分裂症)
- 先天性心脏缺陷
- 低钙血症
- 甲状腺问题 (如甲状腺机能低下症和甲状腺功能亢进症)
- 癫痫
- 儿童期容易受感染

每个患者会受到不同的影响。

详情请浏览: [www.22q.ca](http://www.22q.ca)

## Dalglish 家族 22q 診所

是世界上第一间专门为染色体  
22q11.2缺失综合症 (22q11.2DS 或 22q)  
成年患者服务的诊所。

我们提供以患者为中心的专科服务：

- 遗传医学科
- 精神病科
- 心脏科
- 内分泌科
- 脑神经科
- 社会工作
- 营养学

我们还会教育患者及其家属，并进行  
世界级的研究。



### 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

电话: (416) 340-5145  
传真: (416) 340-5004  
电邮: [22q@uhn.ca](mailto:22q@uhn.ca)

网址: [www.22q.ca](http://www.22q.ca)

转介资料:

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



The Dalglish Family  
22q Clinic