

## 9q サブテロメア欠失症候群

### 1. 「9q(きゅうきゅう)サブテロメア欠失症候群」とはどのような病気ですか

9番染色体の一部が欠失することによって発達の遅れ、特徴的な顔貌、てんかんなどの症状を示す染色体微細欠失症候群の1つです。

### 2. この病気の患者さんはどのくらいいるのですか

日本での発症頻度はわかっていません。

### 3. この病気はどのような人に多いのですか

人種差や生活習慣とは無関係で、どの夫婦にも生まれてくる可能性があります。

### 4. この病気の原因はわかっているのですか

9q 領域に含まれる *EHMT1* 遺伝子を含む領域の片アレル欠失が原因と考えられています。欠失の範囲は患者さんによってまちまちです。

### 5. この病気は遺伝するのですか

ほとんどの患者さんは新生変異で生じたサブテロメア領域の染色体欠失が原因ですが、無症状の均衡転座保因者である親から生じた不均衡転座となっていることもあり、その場合は同じ染色体異常が繰り返されたり、反復流産の原因となります。また、染色体の欠失などの変化を持つ場合、次の世代にはある程度の確率で受け継がれます。

### 6. この病気ではどのような症状がおきますか

発達の遅れ、特徴的な顔貌、てんかん、先天性心疾患などが認められます。

### 7. この病気にはどのような治療法がありますか

根本的な治療法はありません。合併症の早期発見、各症状に対して一般的な対症療法を行います。てんかんに対しては、発作型に合わせた治療が必要なことがあります。

### 8. この病気はどのような経過をたどるのですか

生涯にわたり症状が持続します。療育的な関わりを中心に成長を見守っていくことが多いです。

### 9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

発達に応じた療育が必要な場合がありますので、適宜専門家による定期的な診療を

受けましょう。

10. 次の病名はこの病気の別名又はこの病気に含まれる、あるいは深く関連する病名です。ただし、これらの病気(病名)であっても医療費助成の対象とならないこともありますので、主治医に相談してください。

Kleefstra(くりーふすとら)症候群⇒この病名には *EHMT1* 遺伝子の変異による場合も含まれます。

#### 11. この病気に関する資料・関連リンク

「マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群を示す小児から成人の診断・診療体制の構築」研究班ホームページ  
<http://square.umin.ac.jp/CMA/>