

12q14 微細欠失症候群

1. 「12q14(じゅうにきゅういちよん)微細欠失症候群」とはどのような病気ですか

12q14 微細欠失症候群は、染色体 12 番の q14 領域の微小な欠失によって引き起こされる染色体異常症です。この症候群は成長障害を特徴とする Silver-Russell 症候群に似ていると言われています。

2. この病気の患者さんはどのくらいいるのですか？

現時点では不明です。

3. この病気はどのような人に多いのですか

性別や人種差や生活習慣とは無関係に発症す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

12q14 領域の欠失が多様な形態で生じることによって発症します。この欠失領域に含まれる *HMGA2* 遺伝子のハプロ不全が成長障害の主な原因と考えられています。また、近隣の *LEMD3* 遺伝子の欠失が、Buschke-Ollendorff 症候群(BOS)と呼ばれる症候群を引き起こす可能性もあります。

5. この病気は遺伝するのですか

常染色体顕性遺伝形式を示します。ほとんど多くが新生突然変異と考えられています。

6. この病気ではどのような症状が起こりますか

12q14 微細欠失症候群では、成長障害を特徴とします。低身長や知的障害、骨粗鬆症などの症状がよく知られています。また、心臓や腎臓を含む内臓の合併症も認めることがあります。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

現時点では根本的な治療法は確立していません。症状に応じた対症療法が行われる場合もあります。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか

生命予後が不良であるという報告はありません。合併症や症状によっては長期的に適切な治療が必要なことがあります。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

特に注意は必要ありませんが、合併症に応じた注意が必要です。

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。

該当する病名はありません。

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/>