

15q13.3 微細欠失症候群

1. 「15q13.3(じゅうごきゅういちさんてんさん)微細欠失症候群」とはどのような病気ですか

知的障がい、てんかん、自閉スペクトラム症などの症状に加え、統合失調症の合併などをきたす疾患で、染色体微細構造異常症候群の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？

現時点では不明です。

3. この病気はどのような人に多いですか

知的障がい、言語発達の遅れや言語障がい、てんかん、自閉スペクトラム症、統合失調症、気分障害などの方に多いです。

4. この病気の原因はわかっているのですか

15番染色体長腕q13.3(きゅういちさんてんさん)領域が欠失し、*CHRNA7*遺伝子が欠失していることで発症します。

5. この病気では遺伝するのですか

新生変異による発症が15%で、85%は両親のどちらかからの遺伝で発症すると考えられています。同じ欠失を持っていても無症状の方もおり、症状の有無は個人により異なります。15q13.3の欠失がある方からお子さんに遺伝する確率は50%です。

6. この病気はどのような症状が起きますか

知的障がい、言語発達の遅れや言語の障がい、てんかん、自閉スペクトラム症などの症状を伴います。また、統合失調症や気分障害など合併もみられます。てんかんは約1/4に発症し、小児欠神発作、若年ミオクロニーてんかん、全般焦点合併てんかんなどの報告があります。眼間開離、眼瞼裂斜上、突出した人中、短い人中、口唇反転などの特徴的な顔立ちが見られることもあります。先天性心疾患、指の異常の報告もあります。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

定期診察を通じてそれぞれの症状に早期に対応していくことが可能です。合併症に対して各々の治療を行います。また、療育やリハビリも有用です。無症状な人も含めて遺伝学的診断に基づく遺伝カウンセリングは大切です。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか

無症状の方から、知的障がい、てんかん、先天性心疾患の合併など症状の幅がみられ、合併症の有無により経過が異なります。てんかんの発症年齢は乳児期から40代まで幅がみられますが、難治例の報告は比較的少ないようです。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

専門家による個別のケアが必要です。

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/>