

15q24 微細欠失症候群

1. 15q24(じゅうごきゅうによん)微細欠失症候群はどのような病気ですか？

15q24 微細欠失症候群は 15 番染色体長腕 15q24 領域の欠失により、主に知的障害、神経発達症や特徴的顔貌、時に神経発達症、関節弛緩やけいれんなどの身体所見や合併症を有する症候群です。

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。少なくとも海外では 30 例以上の報告があります。

3. この病気はどのような人に多いですか

乳児期の低緊張や運動・知的発達の遅れや外表所見の特徴を認める場合に本疾患の可能性を検討します。

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 q24 領域の約 0.5-Mb から 6-Mb のサイズの共通領域での欠失がおこり、欠失範囲には *SIN3A* 遺伝子が含まれていることがわかっています。

5. この病気では遺伝するのですか

これまで報告のある例ではすべて新生突然変異での発症とされ、親から子供へ欠失を受け継いだ報告を認めていません。すなわち家系内で通常1人の発症です。

6. この病気はどのような症状が起きますか

乳児期の低緊張や発達遅滞は軽度～重度まで幅があり、幼児期以降は言語遅滞や自閉スペクトラム症なども認めます。その他短指、関節弛緩、尿道下裂や停留精巣(男児)、けいれんなどの身体所見や合併症を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

診断早期の合併症評価とともに、所見に応じた治療・フォローアップを行います。また、発達遅滞や神経発達症に対するリハビリや療育も有用です。

8.この病気はどのような経過をたどるのですか

生命を脅かす先天性の合併症は少ないため生命予後は比較的良好ですが、療育サポートを含めた長期のフォローアップを必要とします。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

特別な注意は必要ありません。

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/>