

## 15q26 過成長症候群

### 1. 15q26 (じゅうごきゅうにろく) 過成長症候群はどのような病気ですか？

15q26 過成長症候群は、15 番染色体の端部 q26 領域の重複により、成長の促進(過成長)、知的障害、特徴的顔貌とともに先天性心疾患や腎尿路奇形などの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。

### 3. この病気はどのような人に多いですか

過成長、知的障害、特徴的顔貌の組み合わせを有す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 番染色体長腕端部 q26 に存在する *IGF1R* 遺伝子を含む領域の含む多様なサイズの重複により発症します。また多くの症例で他の染色体領域の欠失を合併する染色体構造異常を認め、この場合、他の合併症や遺伝性につき留意が必要です。

### 5. この病気で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. この病気はどのような症状が起きますか

成長の促進(過成長)、知的障害、特徴的顔貌の主要所見に加えて、時に先天性心疾患や腎尿路奇形なども合併します。

### 7. この病気にはどのような治療法がありますか

診断早期の内臓合併症評価とともに、評価に応じた合併症治療・フォローアップを行います。また、発達遅滞に対するリハビリや療育サポートも有用です。

### 8. この病気はどのような経過をたどるのですか

生命予後は心臓・腎臓等の身体合併症の重症度によります。療育支援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/>