

16p11.2-p12.2 欠失/重複症候群

1. 「16p11.2-p12.2(じゅうろくぴーいちいつてんにからぴーいちにてんに)欠失/重複症候群」とはどのような病気ですか

知的障がい、自閉スペクトラム症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

発達の遅れや知的障がい、自閉スペクトラム症、言語発達の遅れのある方などに多いようです。

4. この病気の原因はわかっているのですか

16番染色体短腕セントロメア近傍p11.2-p12.2(ぴーいちいちてんにからいちにてんに)の約5.7~8.7 Mbの欠失または重複によって発症します。

5. この病気では遺伝するのですか

新生変異、あるいは常染色体顕性遺伝形式です。常染色体顕性遺伝形式の場合には、両親のうち的一方からの遺伝で発症します。ただし、同じ欠失/重複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。また、ご自身の16p11.2-p12.2の欠失/重複がお子さんに遺伝する確率は、50%になります。

6. この病気はどのような症状が起きますか

欠失の場合

知的障がい、自閉スペクトラム症、言語発達の遅れが主症状です。顔立ちは、平らな顔、眼瞼裂斜下、耳介低位などがみられます。その他、心奇形、中耳炎による難聴、低身長、軽度の手足の症状(単一手掌屈曲線、第5指彎指症など)、乳児期の摂食障害、中耳炎、筋緊張低下などがみられます。

重複の場合

知的障がい、自閉スペクトラム症が主症状です。顔立ちは、低く広い大きな鼻梁、眼間開離、眼瞼裂斜上などがみられます。その他、低身長、小頭、手足や眼の症状(眼振または斜視)、てんかんなどがみられます。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

定期診察を通じて合併症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

無症状から言語発達の遅れ、発達障がいなど幅がみられます。合併症によりますが、

一般的に生命予後が不良であるという報告はないようです。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

特別な注意は必要ありませんが、各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/>