

16p13.11 微細欠失/重複症候群

1. 「16p13.11(じゅうろくぴーいちさんてんいちいち)微細欠失/重複症候群」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、心疾患、骨の異常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、自閉スペクトラム症のある方に見られるようです。

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 p13.11(ぴーいちさんてんいちいち)の *NDE1*、*MYH11*、*ABCC1*、*ABCC6* 遺伝子などを含む領域の約 1.0 Mb の欠失、または重複で起こります。

4. この病気では遺伝するのですか

新生変異、または常染色体顕性遺伝形式です。常染色体顕性遺伝形式では、両親のうち的一方から受け継ぐことで発症します。重複の場合は約 9 割が遺伝性ですが、同じ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 16p13.11 の欠失や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

欠失の症状

知的障がい、言語発達の遅れや言語障がい、自閉スペクトラム症の他、小頭症(一部で多小脳回の合併)、てんかんの報告もあります。ウィルムス腫瘍の報告もありますが、その他の臓器症状の報告はありません。

重複の症状

知的障がい、発達障がい、言語発達の遅れや言語障がい、自閉スペクトラム症、骨格の異常(頭蓋骨早期癒合症、多指、関節過可動性亢進など)、心臓や大動脈の異常(ファロー-四徴症、完全大血管転位症、大動脈瘤など)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

症状や合併症が多岐にわたるため、各々に対応した治療が必要です。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。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

無症状から知的障がい、てんかん、心疾患の合併まで幅がみられます。胸部大動脈瘤の破裂による死亡例の報告があり、定期的なフォローが重要です。

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/>