

## 17q21.3 微細欠失症候群

### 1. 「17q21.3(じゅうななきゅうにいちてんさん)微細欠失症候群」とはどのような病気ですか

17q21.3 微細欠失症候群は、染色体の一部である 17 番染色体の q21.3 領域が欠失することによって引き起こされる染色体異常症候群です。この症候群は非常に多様な症状を示すことが特徴で、低出生体重、新生児の筋緊張低下、乳児期の摂食不良、中等度の発達遅滞がよく知られています。また、過度に馴れ馴れしい行動を示すこともあります。他にもてんかんや心疾患(ASD や VSD)、腎臓/泌尿器の異常なども含まれることがあります。この症候群は KANSL1 遺伝子の欠失によるものとされており、別名として Koolen-de Vries 症候群とも呼ばれます。

### 2. この病気の患者さんはどのくらいいるのですか

17q21.3 微細欠失症候群の正確な患者数は不明です。

### 3. この病気はどのような人に多いのですか

この病気は遺伝性を持つ疾患であり、男女を問わず発症する可能性があります。ただし、症状の程度や表れ方には個人差があります。

### 4. この病気の原因はわかっているのですか

17q21.3 微細欠失症候群の原因は、染色体 17 番の q21.3 領域が欠失することによるものとされています。この欠失領域にある KANSL1 遺伝子のハプロ不全が原因とされています。

### 5. この病気は遺伝するのですか

はい、17q21.3 微細欠失症候群は遺伝性を持つ疾患です。欠失した染色体の遺伝情報が親から子へと伝わることによって発症することがあります。

### 6. この病気ではどのような症状が起こりますか

17q21.3 微細欠失症候群では、低出生体重、新生児期の筋緊張低下、乳児期の摂食不良、中等度の発達遅滞などが一般的に見られます。また、過度に馴れ馴れしい行動特性を示すことがあります。他にもてんかんや心疾患、腎臓/泌尿器の異常などが知られており、特徴的な顔貌もみられることがあります。

### 7. この病気にはどのような治療法がありますか

現時点では根本的な治療法は確立されていません。必要に応じて合併症や症状に対する対症療法が行われます。心臓や内臓の合併症には外科的な処置が必要な場合もあります。てんかんに対しては、発作に合わせた治療が行われることがあります。行動特性に由来する問題に対しては、環境調整や必要に応じた薬物療法が行われることがあります。

### 8. この病気はどのような経過をたどるのですか

17q21.3 微細欠失症候群の経過は個人によって異なります。合併症によって生命予後が影響されることがありますが、一般的に生命予後が不良という報告はありません。

#### 9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

17q21.3 微細欠失症候群を持つ患者さんは、合併症や症状に応じて適切な治療を受ける必要があります。また、特有の行動特性による問題がある場合には、適切なサポートや療法が必要となることがあります。専門の医療機関や専門家との連携が重要です。

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。

Koolen-de Vries 症候群

#### 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/>