

22q11.2 重複症候群

1. 「22q11.2(にじゅういきゅういちいちてんに)重複症候群」とはどのような病気ですか
22q11.2 重複症候群は、染色体の一部が重複している状態であり、22 番染色体の長腕 11.2 領域に微細な重複が生じることで引き起こされる疾患です。この症候群は DiGeorge 症候群や velocardiofacial 症候群とも関連があり、これらの欠失症候群の相補的な状態とされています。知的障害、学習障害、発達遅滞、低身長、筋緊張低下などがよく知られています。家族性の重複が高頻度で報告されており、同じ家族内でも症状には多様性があります。

2. この病気の患者さんはどのくらいいるのですか

具体的な発症頻度は明確にはわかっていません。ただし、同一家系内でも症状が現れないケースがあるため、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

22q11.2 重複症候群は常染色体顕性遺伝形式を示すため、男女を問わず発症する可能性があります。ただし、症状の程度や現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

22q11.2 重複症候群の原因は、染色体 22q11.2 領域の微細な重複によるものと考えられています。この領域に存在する低コピーリピート(LCR22)と呼ばれる DNA 配列の相同組換えが関与していると考えられています。具体的な機序や臨床的多様性についてはまだ詳しくは解明されていません。

5. この病気は遺伝するのですか

22q11.2 重複症候群は常染色体顕性遺伝形式を示すため、一方の親から遺伝する可能性があります。しかし、浸透度には個人差があり、症状を認めない(気づかれない)こともあります。

6. この病気ではどのような症状が起こりますか

22q11.2 重複症候群では、先天性心疾患、口蓋咽頭機能不全、鼻声、口蓋裂、難聴、成長障害、発達遅滞、言語発達遅滞、知的障害、学習障害、自閉症スペクトラム障害、膀胱外反症などの症状が見られることがあります。顔貌の特徴として眼間の開き、平たい鼻、耳の形態異常、内眼角の贅皮などが知られています。症状には幅があり、同じ家族内でも異なる症例が存在することがわかっています。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

22q11.2 重複症候群には根本的な治療法はありません。必要に応じて合併症や症状に対して対症療法が行われます。先天性心疾患や口蓋裂などの場合は外科的な処置が必要となることがあります。また、行動面や学習面のサポートが重要であり、教育的な介入や生活指導も行われます。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか

22q11.2 重複症候群の経過は個人によって異なります。重症度や合併症によって影響されるため、生涯にわたって症状が持続する場合もあれば、軽度の症状である場合もあります。先天性心疾患などの合併症によって生命予後が影響されることもあります。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

22q11.2 重複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、行動や学習に支援が必要な場合もありますので、専門の医療・教育機関と連携して適切なサポートを受けることが大切です。

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/>