

22q11.2 遠位欠失症候群

1. 「22q11.2 (にじゅうにきゅういちいちてんに) 遠位欠失症候群」とはどのような病気ですか

22q11.2 遠位欠失症候群は、染色体の一部に微細な欠失が見られる遺伝性の疾患です。この欠失が 22q11.2 領域に位置し、一般的な 22q11.2 微細欠失症候群とは異なる症状を示します。特に、TBX1 遺伝子を含まない欠失が起こるため、22q11.2 微細欠失症候群とは区別されることがあります。

2. この病気の患者さんはどのくらいいるのですか

具体的な数字はわかっていません。

3. この病気はどのような人に多いのですか

性別や人種差や生活習慣とは無関係に発症する可能性があります。

4. この病気の原因はわかっているのですか

22q11.2 遠位欠失症候群は、分節的反復配列(LCR)と呼ばれる DNA の領域が欠失することによって引き起こされます。この欠失が 22q11.2 領域に飛び石状にクラスターを形成している LCR によって引き起こされます。しかし、22q11.2 遠位欠失症候群では TBX1 遺伝子が欠失していないため、異なる症状が現れることがあります。

5. この病気は遺伝するのですか

ほとんどの場合、22q11.2 遠位欠失症候群は突然変異によって生じます。ただし、一部の患者さんは均衡型転座保因者である親から遺伝することがあります。

6. この病気ではどのような症状がおきますか

22q11.2 遠位欠失症候群の症状は多岐にわたりますが、非特異的なものが主な特徴です。知的障害、神経発達症、低身長、低出生体重、心血管奇形、口蓋裂、骨格系の軽い形態異常などがよく見られます。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

現時点では根本的な治療法は確立されていません。各症状に対しては対症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

22q11.2 遠位欠失症候群の経過は個人によって異なります。合併症の程度や知的発達は遅れには個人差があります。定期的なフォローアップと適切なサポートが重要です。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

特別な注意は必要ありませんが、各症状に応じて適切な注意が必要です。

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/>