

Xp11.22 知的障害

1. 「Xp11.22(えつくすびーいちいちてんに)知的障害」とはどのような病気ですか
男性のみに知的障がいを生じる疾患で、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
最近になって明らかとなった病気で、正確な人数はわかりません。

3. この病気はどのような人に多いですか
知的障がいのある男性で、この病気の可能性があります。

4. この病気の原因はわかっているのですか
男性において、X染色体短腕 11.22(いちいちてんに)領域の 0.4-1.0Mb の微細重複によって生じます。女性では基本的に症状のない保因者となり、X連鎖性遺伝形式を示します。この領域にある *HUWE1* 遺伝子の重複が知的障がいの原因とされていますが、発生機序などについてはまだよくわかりません。

5. この病気は遺伝するのですか
新生変異で起こっている場合と、保因者である母からの遺伝によって起こる場合があります。この病気はX染色体とともに遺伝するため、男性患者さんのお子さんは、男児であれば正常、女児であれば保因者となります。女性保因者のお子さんは、男児であれば50%の確率で患者、女児であれば50%の確率で保因者となります。

6. この病気はどのような症状が起きますか
中等度から重度の様々な知的障がいが起こります。大頭症や斜視、手の不器用さなどを示すことがあるとされています。

7. この病気にはどのような治療法がありますか
根本的な治療法はありません。知的障がいの程度によって、適切な支援が必要です。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか
全体の経過は知的障がいの程度や、合併症によって異なります。生命予後についてはよくわかりません。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか
この病気に特有の注意点は特にありません。

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、これらの病名(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/>