

Xp11.22-p11.23 微細重複症候群

1. Xp11.22-11.23(えつくすびーいちいちてんににからいちいちてんにさん)微細重複症候群とはどのような病気ですか

様々な程度の知的障がい、言語発達の遅れ、てんかん、肥満、思春期早発症などが生じる疾患で、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、正確な人数はわかっていません。

3. この病気はどのような人に多いですか

男女ともに起こる可能性があり、知的障がいがあり、てんかん、肥満、思春期早発症等を合併している方の中に含まれ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

X 染色体短腕の 11.22-11.23(いちいちてんににからいちいちてんにさん)領域と呼ばれる部分が重複することで起こるとされています。この領域にある *FTSJ1*、*SYP*、*SHROOM4* 遺伝子などが知的障がい、*PQBPI*、*SLC35A1* 遺伝子などがてんかんに関連していると考えられていますが、まだはっきりとはわかっていません。

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

知的障がいやことばの発達に遅れがみられますが、その程度は様々です。また、てんかん、肥満、思春期早発症などが生じることが知られています。

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。てんかん、肥満、思春期早発症などについては、薬物療法や食事療法などが有効です。

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、他の染色体異常の合併の有無によって異なります。生命予後については、まだよくわかっていません。

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/>