

## ATR-16 症候群

### 1. 「ATR-16 症候群」とはどのような病気ですか

$\alpha$ -サラセミアと呼ばれる貧血と、知的障がい、成長や発達の遅れ、低身長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

日本国内でも数名の報告がありますが、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

重度の発達の遅れがあり、鉄欠乏を伴わない貧血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

16番染色体短腕の端の部分(サブテロメア領域と呼ばれます)を含んだ領域の欠失が原因です。この部分にある、*HBA1* と *HBA2* の 2 つの遺伝子が欠けることで、 $\alpha$ -サラセミアと呼ばれる貧血を来すことがわかっています。また、端から 1 Mb 以上の欠失を伴うと、知的障がいとサラセミアの症状が起こるとされていますが、その正確な原因はわかりません。16番染色体短腕の欠失は、単独で欠失が起こる場合と、他の染色体の欠失や重複を伴う不均衡転座によって生じる場合があります。

### 5. この病気は遺伝するのですか

両親のどちらかの染色体に転座が生じている場合、兄弟で同じ病気が生じる可能性があります。患者さん自身のお子さんと同じ病気になる確率は、理論上は 50%です。

### 6. この病気はどのような症状が起きますか？

16番染色体短腕の欠失が単独で起こっている場合には、 $\alpha$ -サラセミアと呼ばれる、鉄欠乏のない貧血を引き起こし、軽度から重度の知的障がいを伴います。他の染色体異常を伴う場合(不均衡転座)には、欠失や重複に応じた様々な症状を合併します。

### 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。貧血に対して鉄剤の治療は効果がないとされていますが、ATR-16 症候群では、輸血を要する重度の貧血はまれと考えられています。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、他の染色体異常の合併の有無によります。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/>