

<22q テトラソミー症候群 (Cat-eye 症候群) > (案)

○概要

1. 概要

22 番染色体 q11.21(約 18-Mb)を切断とする過剰バイサテライト二動原体マーカー染色体によって引き起こされる。虹彩のコロボーマ、耳、および肛門の形態異常が3徴候とされる。知的障害はないか、あっても軽度である。

2. 原因

22q11.2 領域には分節的反復配列が存在しており、染色体組み換え時に生じる。切断点は基本的に 22q11.2 で認められるセントロメア側の分節的反復配列に一致する。

3. 症状

3徴候以外にも心臓、および腎臓に形態異常を示すことがある。知的障害は通常、軽度または正常との境界領域である。症状には幅があり、モザイク状態と関連していることがある。

4. 治療法

根本的な治療法はない。内臓形態異常に対しては外科的な処置が必要な場合がある。

5. 予後

合併症によるが、一般的に生命予後が不良であるという報告はない。

○要件の判定に必要な事項

1. 患者数

不明。

2. 発病の機構

患者の多くは生殖細胞系列において生じると考えられるが、親由来の場合もある。

3. 効果的な治療方法

未確立 (根本的な治療法はない)

4. 長期の療養

必要 (生涯にわたり症状が持続する)

5. 診断基準

あり (研究班が作成した診断基準あり)

6. 重症度分類

以下の1)～3)のいずれかに該当する者を対象とする。

1) 難治性てんかんの場合: 主な抗てんかん薬2～3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障を来す状態 (日本神経学会による定義)。

2) modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、呼吸のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上の場合。

3) 先天性心疾患があり、NYHA 分類で II 度以上に該当する場合。

<診断基準>

Definite を対象とする。

22q テトラソミー症候群 (Cat-eye 症候群) の診断基準

A. 症状

【大症状】

I. 知的障害(軽度から境界領域を含む)

*I は必須項目。

【小症状】(合併しうる症状)

I. 虹彩のコロボーマ、耳および肛門の形態異常の3兆候

II. 心臓や腎臓を含む内臓形態異常

III. その他

B. 検査所見

上記症状より染色体 G バンド法を行い、22 番染色体過剰バイサテライト二動原体マーカー染色体を確認することにより確定される。モザイクの場合もある。マイクロアレイ染色体検査を含む何らかの遺伝学的検査を実施して、22 番染色体長腕 q11.21 領域のコピー数増多を確認しただけでは、不十分であり、G バンド法による確認が必須である。

C. 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

他の染色体微細構造異常を鑑別する。

D. 遺伝学的検査

1. 染色体 22q11.21 領域の重複 (22 番染色体過剰バイサテライト二動原体マーカー染色体)を確認する。

<診断のカテゴリー>

Definite: Aのうち大症状を認め、22 番染色体過剰バイサテライト二動原体マーカー染色体を確認できたもの。

●参考文献●

1. Sharma D, Murki S, Pratap T, Vasikarla M. Cat eye syndrome. BMJ Case Rep. 2014;2014:bcr2014203923. Published 2014 May 19. doi:10.1136/bcr-2014-203923
2. Gaspar NS, Rocha G, Grangeia A, Soares HC. Cat-Eye Syndrome: A Report of Two Cases and Literature Review. Cureus. 2022;14(6):e26316. Published 2022 Jun 25. doi:10.7759/cureus.26316