

22q テトラソミー症候群

1. 22q(にじゅうにきゅう)テトラソミー症候群はどのような病気ですか？

22番染色体 q11.21 までを含む領域が鏡像に重複した過剰マーカー染色体により、虹彩欠損(コロボーマ)、耳介異常、直腸肛門異常の3主徴をきたす症候群です。

2. この病気の患者さんはどのくらいいるのですか？

現時点では不明です。

3. この病気はどのような人に多いですか

上記主要な3つの合併症の組み合わせをもつ場合に本疾患の可能性が高くなります。3主徴全部がそろわない場合もあり、臨床症状からの確定診断が難しい場合も多いです。

4. この病気の原因はわかっているのですか

22番染色体の長腕の近位 q11.21 までを含む領域の重複によります。反復配列を介在した染色体同士の組換えにより、上記領域が鏡像に逆位重複した過剰マーカー染色体が生じ、典型例では4重複となります。時に正常染色体とのモザイクとして生じる場合があります。

5. この病気では遺伝するのですか

ほとんどの場合は新生突然変異で生じますが、一方の両親から受け継ぐ例の報告もあります。

6. この病気はどのような症状が起きますか

直腸膀胱瘻をともなう鎖肛、片側または両側の虹彩欠損、副耳や耳前瘻孔など耳介異常の3主徴に加え、口蓋裂、総肺静脈還流異常症、ファロー四徴症などの先天性心疾患や腎奇形を含む多臓器にわたる症状合併の報告があります。運動や知的発達は幅がありますが、多くは正常または軽度の遅れを伴う程度です。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

本疾患の根本的治療はありませんが、各々の合併症に応じた治療を行います。鎖肛や先天性心疾患に対しては外科的治療が必要になることが多いです。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか

鎖肛や先天性心疾患は生後早期の対応が必要となります。発達の遅れに対しては、リハビリや療育支援が有用です。合併症の重症度によりますが、多くは長期の生命予後は良好です。

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、合併症の重症度に応じて活動の制限を伴うことがあります。

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。

Cat-eye(キヤットアイ)症候群

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/>