

## Phelan-McDermid 症候群

1. 「Phelan-McDermid (ふえらんまっくだーみっど) 症候群」とはどのような病気ですか  
22 番染色体長腕の末端が欠失することによって発達の遅れ、新生児期の筋緊張低下、過成長などの症状を示す染色体微細欠失症候群の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  
日本での発症頻度はわかっていません。
3. この病気はどのような人に多いのですか  
人種差や生活習慣とは無関係で、どの夫婦にも生まれてく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  
22 番染色体長腕に含まれる *SHANK3* 遺伝子の片アレル欠失が原因と考えられています。欠失の範囲は患者さんによってまちまちです。*SHANK3* 遺伝子内のバリエーションによって生じる場合もあります。
5. この病気は遺伝するのですか  
ほとんどの患者さんは新生変異で生じた染色体の変化が原因です。変異を持つ場合、次の世代には 50%の確率で受け継がれます。
6. この病気ではどのような症状がおきますか  
発達の遅れ、新生児期の筋緊張低下、過成長、てんかんなどが認められます。
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。合併症の早期発見、各症状に対して一般的な対症療法を行います。てんかんに対しては、発作型に合わせた治療が必要なことがあります。多くの専門家による治療が必要な場合もあります。
8. この病気はどのような経過をたどるのですか  
生涯にわたり症状が持続します。療育的な関わりを中心に成長を見守っていくことが多いです。
9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか  
専門家による個別のケアが必要です。

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。

22q13(にじゅういきゅういちさん)サブテロメア欠失症候群⇒*SHANK3* 遺伝子内のバリエーションによって生じた場合、この用語は該当しません。

#### 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/>