

Potocki-Lupski 症候群

1. 「Potocki-Lupski (ぼときらぶすきー) 症候群」とはどのような病気ですか

発達の遅れや知的障がい、てんかん、行動障がいなどの症状を示す疾患で、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

海外では 25,000 人に1人程度と報告されていますが、日本ではまだ 10 人程度の患者さんが診断されている状況です。まだ未診断の患者さんが多く存在すると考えられます。

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

17 番染色体短腕の一部(p12:ピーいちに)が重複していることが原因です。

5. この病気は遺伝するのですか

ほとんどの患者さんでは、新生変異で生じた染色体の重複が原因です。17p12 の重複を持つ患者さんから次の世代には 50%の頻度で受け継がれます。

6. この病気ではどのような症状がおきますか

ほとんどの患者さんで発達の遅れが認められますが、症状には幅があります。しばしば発達障がいを合併します。

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。各症状に対して一般的な対症療法を行います。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか

発達はゆっくりと伸びていきます。就学後は支援学級を利用しながら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

発達の特性から、言語によるコミュニケーションが難しい場合が多いため、何らかのコミュニケーション・ツールを利用することも必要です。

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。

17p12(じゅうななピーいちに)微細重複症候群

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/>

Potocki-Lupski 症候群患者家族会 <https://ptls-japan.webnode.jp/>