

RCAD 症候群

1. 「RCAD(りか一ど)症候群」とはどのような病気ですか

若年成人発症の糖尿病(maturity-onset diabetes of the young; MODY)や腎嚢胞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

日本でも多くの患者さんがいるとされていますが、正確な頻度は不明です。

3. この病気はどのような人に多いのですか

家族性の糖尿病がある人の中で見つかります。腎嚢胞などの内臓疾患を合併している場合に可能性が高くなります。

4. この病気の原因はわかっているのですか

17番染色体の *HNF1B* 遺伝子を含む 17q12(じゅうななきゅういちに)領域の欠失が原因です。欠失の両側に脆弱な繰り返し配列の部分があるため、新生変異の場合でも欠失となる部分は共通です。

5. この病気は遺伝するのですか

欠失を持つ方から次世代には、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

若年性糖尿病と嚢胞性腎疾患が特徴的です。その他に、片側性腎欠失、腎低形成、女性における双角子宮や重複子宮を認めることがあります。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

糖尿病や腎機能障害に対しては、一般的な治療が行われます。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか

腎機能障害が進行し、緩徐に慢性腎不全となることがあります。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

血縁者で同じ欠失を有していることがありますので、不安な場合は遺伝カウンセリングを受けることをお勧めします。

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。

17q12 微細欠失症候群

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/>

