

2p21 微細欠失症候群

1. 「2p21 (にぴーにいち) 微細欠失症候群」とはどのような病気ですか

発達の遅れや筋緊張低下に加え、シスチン尿症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

日本での報告例はありません。海外では、数家系の報告があります。

3. この病気はどのような人に多いのですか

実態はまだ不明なところが多いです。

4. この病気の原因はわかっているのですか

シスチン尿症の原因となる *SLC3A1* 遺伝子を含む 2 番染色体短腕 2p21 (にぴーにいち) 領域の欠失が原因です。

5. この病気は遺伝するのですか

常染色体潜性遺伝形式を示す疾患です。2p21 領域の欠失を有する保因者同士のカップルにおいて、25%の確率で生まれます。

6. この病気ではどのような症状がおきますか

乳児期の筋緊張低下、摂食不良、シスチン尿症、成長ホルモン分泌不全症に加え、新生児けいれん、血清乳酸値の上昇、発達障がい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。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか

摂食不良のため長期にわたって経管栄養が必要となることがあります。シスチン尿症のため学童期以降に尿管結石や閉塞性腎不全を生じやすくなります。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

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。

該当する病名はありません。

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/>