

2p15-16.1 微細欠失症候群

1. 「2p15-16.1(にびーいちごからいちろくてんいち)微細欠失症候群」とはどのような病気ですか

発達の遅れや知的障がい、特徴的な顔立ちや小頭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

正確な人数は不明です。日本からは、数例の報告があります。

3. この病気はどのような人に多いのですか

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

2番染色体短腕の一部(2p15-16.1; にびーいちごからいちろくてんいち)の欠失により、*BCL11A*、*REL*、*XPO1*といった遺伝子が欠失すること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様々です。

5. この病気は遺伝するのですか

ほとんどの患者さんは新生変異で生じた染色体の変化が原因です。ただ、2p15-16.1の欠失を持つ患者さんの次の世代には、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

知的障がい、発達障がい、発語の遅れ、摂食不良、低緊張などが認められます。特徴的な顔立ちや、手足の異形成に加え、脳の形成異常を伴うこともあります。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

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

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/>