

2q33.1 欠失症候群

1. 「2q33.1(にきゅーさんさんてんいち)欠失症候群」とはどのような病気ですか

成長や発達遅れ、重度の知的障がい、多動や自閉傾向などの行動上の症状を伴う疾患で、染色体微細構造異常症候群の1つです。おでこや鼻筋が目立つ、小さな顎などの特徴的な顔立ち、口蓋裂や骨格の異常を生じることがあります。別名、Glass 症候群とも呼ばれています。

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人程度との報告がありますが、日本での正確な人数はわかりません。

3. この病気はどのような人に多いですか

重度の発達遅れと、自閉スペクトラム症や注意欠陥多動症を合併している方の中にも含まれ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番染色体長腕の *SATB2* 遺伝子を含む2q33.1(にきゅーさんさんてんいち)領域が欠けることで発症すると考えられています。欠けている領域の大きさは患者さんごとに異なるため、欠けている遺伝子の数とその影響によって、生じる症状も様々であると考えられています。

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によって生じます。そのため、患者さんのご兄弟に同じ病気が生じる可能性は極めて低いと考えられています。患者さんのお子さんが同じ病気になる確率は、理論上は50%です。

6. この病気はどのような症状が起きますか

重度の知的障がいや、成長・発達遅れを生じます。特に言語獲得に遅れを生じることが多く、意味のある言葉を獲得出来ないことも少なくありません。多動や興奮などの行動上の問題、睡眠障害が見られることがあります。また、生後すぐに口蓋裂に気付かれることがあります。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

根本的な治療法はなく、摂食障害に対する経管栄養、摂食指導、リハビリテーション、行動上の問題に対する薬物治療などを行います。定期診察を通じて合併症に早期に対応していくことが大切です。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか

合併症によりますが、重度の成長・発達遅れがみられることがほとんどです。生命予後についてはよくわかりません。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

知的障害や成長・発達の遅れにより、日常生活には一定の注意が必要ですが、この病気に特有の注意点は特にありません。

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/>