

7q11.23 重複症候群

1. 「7q11.23 (ななきゅうーいちいちてんにさん) 重複症候群」とはどのような病気ですか

7q11.23 重複症候群は、染色体 7 番の q11.23 領域の一部が重複することで引き起こされる遺伝子異常症です。この症候群は、2005 年に初めて報告されました。主な特徴として、言語発達の遅れ、発語障害、発達障害、不安障害、特徴的な顔貌などが挙げられます。類似した症状を示す Williams 症候群とは異なる特徴が見られます。

2. この病気の患者さんはどのくらいいるのですか？

現時点では不明です。

3. この病気はどのような人に多いのですか

この病気は遺伝子異常によるものであり、特定の人種や性別に偏った発症は報告されていません。一般的には希少な遺伝子異常症の一つとされています。

4. この病気の原因はわかっているのですか

7q11.23 重複症候群は、染色体 7 番の q11.23 領域の約 1.5-1.8 Mb の重複が原因です。この重複は、生殖細胞における減数分裂時の非アレル間相同組換えによって生じると考えられています。症候群の原因となる単一の遺伝子はまだ特定されていませんが、*ELN* 遺伝子と *GTF2I* 遺伝子が重要な役割を果たすと指摘されています。

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で生じた染色体の変化が原因です。欠失/重複を持つ場合、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

7q11.23 重複症候群では、神経発達障害がほぼ必発とされています。多くの患者で神経学的な異常(低緊張、歩行や静止の異常、不随意運動など)が見られ、言語発達障害や構音障害が目立ちます。行動障害としては不安障害、限局性恐怖症、注意欠陥多動性障害(ADHD)、自閉症スペクトラム障害(ASD)などが認められることがあります。IQ は平均で 53 と報告されています。特徴的な顔貌として、大頭症、短頭症、幅広い前額部、直線的な眉、くぼんだ眼、長いまつ毛、広い鼻根、低く付着した鼻柱、短い人中、薄い上口唇、高い口蓋、小顎症などが認められます。その他、心血管異常、消化器系異常、低身長、中枢神経 MRI の異常などが報告されています。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

現時点では根本的な治療法は確立していません。患者に認められる症状は多岐にわたり、個々の患者の病状に応じた対症療法が必要です。神経発達障害や知的障害に対しては専門的なケアや支援が必要です。言語発達障害や構音障害に対しては早期からの言語療法が重要です。心血管異常や消化器系異常には、必要に応じて手術的な治療が行われることもあります。行動障害に対しては心理的なサポートや薬物

療法が検討される場合もあります。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか

生命予後が不良であるという報告はありません。知的発達症などに対しては、長期的なフォローアップが重要です。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

この病気には多様な症状があるため、個々の患者に応じたサポートが必要です。定期的な医療チェックアップや専門家のケアを受けることが重要です。言語発達や行動に関する困りごとがある場合は、早期から専門的な支援を受けることが大切です。日常生活の適切なサポートを受けながら、患者の個々の能力やニーズに合わせて生活していくことが重要です。

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。

- Williams-Beuren 症候群 (7q11.23 領域の欠失による症候群)
- エラスチン遺伝子関連症候群 (心血管異常などに関連するエラスチン遺伝子の異常による症候群)
- GTF2I 関連症候群 (行動障害に関連する GTF2I 遺伝子の異常による症候群)

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/>