

8p23.1 欠失・重複症候群

1. 8p23.1(はちぴーにさんてんいち)欠失・重複症候群はどのような病気ですか？

8p23.1 欠失・重複症候群は主に 8 番染色体短腕 8p23.1 領域の欠失や重複により、成長や発達の遅れ、知的発達症、心疾患、特徴的顔貌などの合併症や身体所見を有する症候群です。

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ですか

発達の遅れや知的発達症をもち、心房中隔欠損症などの心疾患を有する方では本疾患の可能性を検討します。

4. この病気の原因はわかっているのですか

8 番染色体長腕 p23.1 領域の約 3-Mb から 5-Mb の共通領域のサイズが欠失・重複することが主な原因です。

5. この病気では遺伝するのですか

欠失の場合はほとんどが突然変異で発症し、家族で一人の報告が大多数です。一方で症状をほとんど認めない片親から欠失が伝わる(遺伝する)場合も少数例報告があります。重複の場合も、突然変異での発症の方が多いですが両親の一方から遺伝する報告もあります。また、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. この病気はどのような症状が起きますか

通常軽度～中等度の発達遅滞を認め、多くの例で心房中隔欠損症や寝室中隔欠損症を中心とした先天性心疾患を認めます。その他、知的発達症、成長障害、けいれん、顔貌の特徴、小頭などの身体所見を認めますが、症状や所見には幅があることが知られています。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

診断早期の合併症評価と心疾患やけいれんなどの身体合併症においては所見に応じた外科治療・内科治療を行います。また、発達遅滞に対する療育やリハビリも有用です。また、発端者の診断に基づき、家系内の遺伝カウンセリングが検討されます。

8.この病気はどのような経過をたどるのですか

上記発達遅滞・知的発達症や身体合併症の程度には幅を認め、所見をほとんど認めない成人の方も少数例います。進行性の所見の報告はなく、先天性の身体合併症に応じた治療・経過フォローアップとともに、成人期も継続的は発達や生活の支援が必要な方が多いと考えられます。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか
特別な注意は必要ありません。

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/>