

<8q21.11 欠失症候群> (案)

○概要

1. 概要

8q21.11 欠失症候群は 8 番染色体長腕 q21.11 領域の部分欠失による染色体微細欠失症候群である。知的能力障害、特徴的顔貌、軽度の指趾形態異常を主徴とする。

2. 原因

ZFHX4を含む 8q21.11 領域の欠失による。欠失範囲には多様性があり、定まった切断点はない。

3. 症状

知的能力障害、筋緊張低下、特徴的顔貌(丸顔、眼だった頬、前額部突出、眼瞼下垂、角膜混濁、鼻翼の低形成、短い人中、上に凸の上口唇、下向きの口角、小顎症、耳介低位、指の形態異常(屈指症、合指症)、感音難聴、異常行動など。

4. 治療法

根本的な治療法はない。神経発達症に由来する多動や行動障害に対しては、環境調整や必要に応じた薬物療法を要することがある。

5. 予後

合併症によるが、一般的に生命予後が不良であるという報告はない。

○要件の判定に必要な事項

1. 患者数

不明。

2. 発病の機構

患者のほぼ全ては生殖細胞系列における突然変異によって生じると考えられている。

3. 効果的な治療方法

未確立(根本的な治療法はない)

4. 長期の療養

必要(生涯にわたり症状が持続する)

5. 診断基準

あり(研究班が作成した診断基準あり)

6. 重症度分類

以下の1)~2)のいずれかに該当する者を対象とする。

1) 難治性てんかんの場合。

2) modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、呼吸のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上の場合。

3) 先天性心疾患があり、NYHA 分類で II 度以上に該当する場合。

○ 情報提供元

「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

「成人の診断・診療体制の構築」研究班
研究代表者 東京女子医科大学 教授 山本俊至
<診断基準>

Definite を対象とする。

8q21.11 欠失症候群の診断基準

A. 症状

【大症状】

- I. 知的能力障害(IQ70 未満)
- II. 神経発達症
- III. 特徴的顔貌

*I は必須項目。

【小症状】(合併しうる症状)

- I. 筋緊張低下
- II. 感音難聴

B. 検査所見

上記症状よりマイクロアレイ染色体検査を含む何らかの遺伝学的検査を実施し、8 番染色体長腕 q22.1 領域の欠失を確認することにより確定される。ただし、欠失領域に ZFHx4 遺伝子を含んでいること。

C. 鑑別診断

以下の疾患を鑑別する。

他の染色体微細構造異常による症候群

D. 遺伝学的検査

1. 染色体 8q21.11 領域の欠失

<診断のカテゴリー>

Definite: Aのうち大症状の I を認め、染色体 8q21.11 領域の欠失を認めたもの。

<重症度分類>

1) ~3) のいずれかに該当する者を対象とする。

1) 難治性てんかんの場合: 主な抗てんかん薬2~3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障を来す状態(日本神経学会による定義)。

2) modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、呼吸のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上を対象とする。

3) 先天性心疾患があり、NYHA 分類で II 度以上に該当する場合。

●参考文献●

1. Fontana P, et al. (2021) A ZFHx4 mutation associated with a recognizable neuropsychological and facial phenotype. Eur J Med Genet; 64(11):104321.
2. Palomares M, et al. (2011) Characterization of a 8q21.11 microdeletion syndrome

associated with intellectual disability and a recognizable phenotype. *Am J Hum Genet*; 89(2):295–301.