

:: 22q11.2 微細重複症候群 (22q11.2 microduplication syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA1727

疾患定義

新たに定義された 22q11.2 微細重複症候群 (22q11.2 microduplication syndrome) (dup22q11 症候群) は、幅広い臨床症状がみられ、ディ・ジョージ症候群 (DiGeorge syndrome) や口蓋帆心臓顔症候群 (velocardiofacial syndrome) (DG/VCFS ; この用語を参照) における欠失領域の重複であり、相補的な重複症候群として確立された病態である。

要約

疫学

dup22q11 症候群は、これまでに互いに血縁関係にない 50 例以上に加え、高頻度で家族性の重複が報告されている。

臨床像

患者の臨床像は極めて多様であり、22q11.2 欠失症候群 (DG/VCFS) と共通の特徴として、心疾患、泌尿生殖器異常、口蓋裂を伴うこともある口蓋帆咽頭不全などがみられ、多発性に障害がみられる症例から軽度の学習障害のみで基本的に正常であるような症例まで幅広い病像を呈する。

病因

こうした臨床像の多様性が生じる機序は依然として不明である。この領域にわたる低コピーリピート (LCR22) が相同組換えの素因となり、22q11.2 の再構成をもたらす非アレル間相同組換え (nonallelic homologous recombination) が生じやすくなる。大多数の患者は、同一の 3Mb の微細重複を有し、間期核 FISH 法 (蛍光 *in situ* ハイブリダイゼーション) やアレイ比較ゲノムハイブリダイゼーション (a-CGH) のような分子生物学的方法によって高精度に同定される。中間部側の 1.5 Mb の重複や、より大きな重複も報告されている。3 Mb の重複は 40 個の遺伝子を含み、DG/VCFS の原因となる主要な疾患遺伝子であることが示されている *TBX1* 遺伝子も含んでいる。興味深いことに、*TBX1* の機能獲得型変異が同定され、機能喪失型変異または欠失によって引き起こされるハプロ不全と同じ表現型スペクトルを示したことから、*TBX1* の過剰発現が dup22q11.2 症候群の原因である可能性があることが確認された。

管理および治療

集学的チームによって対症療法が提案されるべきであり、心臓の問題に対しては内科的、外科的治療が必要となる。



予後

予後は様々である。dup22q11.2 を有する患者では、家族間および家族内でも症状に幅がみられる。早期死亡につながる重大な心血管奇形を有する症例も報告されている。

専門家による英語原文の校閲：

- Dr Marie-France PORTNOI

日本語翻訳版の監訳：

- 倉橋 浩樹
(難治性疾患政策研究班「染色体微細欠失重複症候群の包括的診療体制の構築」)
- 大貫 雄司
(藤田医科大学大学院保健学研究科臨床検査学領域遺伝カウンセリング分野)

最終更新日：2011年2月

翻訳日：2019年4月

本要約の翻訳は国立研究開発法人日本医療研究開発機構 (AMED) からの資金援助の下で行われています。



本要約は情報の提供を唯一の目的として公開しているものです。専門医による医学的ケアの代わりとなるものではありません。本要約を診断や治療の根拠とすることはお控えください。



この情報は、フランスの Orphanet から提供されており、原文（英語）がそのまま日本語に翻訳されています。このため、診断（出生前診断・着床前診断を含む）・治療・遺伝カウンセリング等に関する内容が日本の現状と合っていない場合や国内で配信されている他の媒体と一部の内容が異なる場合があります。保険適用に関する診断基準など、国内の医療制度に準拠した情報が必要な場合は、厚生労働省の補助事業により運営されている難病情報センターや小児慢性特定疾病情報センター等の専門情報センターのホームページをご参照ください。

