

:: 2q37 微細欠失症候群 (2q37 microdeletion syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA1001

疾患定義

2q37 欠失または 2q37 モノソミーは、染色体バンド 2q37 の欠失を含む染色体異常であり、発達遅滞、骨格奇形、特異顔貌を主な 3 つの臨床所見とする。

要約

疫学

発生率は 10,000 人当たり 1 例未満と推定され、100 以上の症例が報告されている。

臨床像

最初に報告された患者のほとんどは、発達遅滞または知的障害、低身長（全患者の 23%）、加齢に伴う肥満傾向、および中節骨短縮症（全患者の 50%）を伴うオルブライト遺伝性骨形成異常症様の表現型（AHO3 と呼ばれる）を有していた。第 5 指弯指、小さい手足、合指合趾症、胎児指尖パッド遺残（persistent fetal finger pads）と単一手掌皮線、ならびに小頭症または大頭症などの臨床的特徴もしばしば報告されている。特異顔貌は特徴的であり、2q37 欠失症候群を特徴づけるものとして、丸い顔、まばらな頭髪、前額突出、眼瞼裂斜上、落ち窪んだ眼、薄いアーチ状の眉毛、顔面中部低形成、低い鼻梁、鼻翼低形成と目立つ鼻柱、V 字形の鼻尖、薄い赤唇縁、高口蓋を呈する。乳頭はしばしば間隔が広がっていたり低位であったりし、副乳もみられる。湿疹がしばしば認められる。大奇形は 2q37 欠失を有する患者の 30%に起こる。心臓、消化器系（全患者の 30%）、泌尿生殖器系（全症例の 11%）、および中枢神経系（全患者の 6%）の先天奇形が報告されている。筋緊張低下がよくみられる。痙攣発作が 35%の患者にみられ、行動異常が約 30%の症例で報告されている。

病因

反復的な行動と重度のコミュニケーションおよび社会的相互作用の欠如、常同運動、間欠的な攻撃性、多動、注意欠如症、強迫症、ならびに睡眠障害は、2q37 欠失に関連した明確に区別できる自閉症の亜型が示す特徴である。欠失は 2 番染色体の末端領域を含み、切断点はバンド 2q37 またはその中に位置する。バンド 2q37 は 3 つのサブバンドを含み、2q37.1-q37.3 領域に存在する 80 を超える遺伝子が座位している。わずかながら遺伝子型と表現型との関連が知られており、その領域には AHO 様の表現型に重要な領域と、中節骨短縮症、肥満、および自閉症の行動スペクトラムの候補遺伝子が含まれる。モノソミーは単独である場合もあれば、別の染色体不均衡が関連している場合もある。

診断方法

診断は細胞遺伝学的分析と分子遺伝学的解析による。欠失は転座派生染色体に由来する可能性があるため、転座についてのスクリーニングも行うべきである。



鑑別診断

鑑別診断には、他の部分的異数染色体症候群（segmental aneusomy syndrome）とプラダー-ウィリ症候群（Prader-Willi syndrome）を含めるべきである（この用語を参照）。AHO（偽性副甲状腺機能低下症；PHP）および偽性 PHP（PPHP；これらの用語を参照）も鑑別診断に含めるべきであるが、2q37 欠失の患者ではカルシウム、リン、副甲状腺ホルモンの測定値は正常範囲にある。

出生前診断

出生前診断が可能である。

遺伝カウンセリング

遺伝カウンセリングを提案すべきである。

管理および治療

2q37 欠失患者の管理は集学的に行い、主要な臨床的診断基準の包括的な評価を含めるべきである。言語療法、理学療法、および作業療法が必要である。

予後

予後は 2q37 欠失に関連する奇形（心臓、脳、または腸管）に依存する。

専門家による英語原文の校閲：

- Pr Martine DOCO-FENZY

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」）
- 西村 夕美子
（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：2008 年 8 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

Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net

伝カウ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。

