

:: ヤコブセン症候群 (Jacobsen syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA2308

疾患定義

ヤコブセン症候群 (Jacobsen syndrome) は、11 番染色体長腕の部分欠失により生じる多発性先天異常/精神遅滞 (multiple congenital anomaly/mental retardation : MCA/MR) を伴う隣接遺伝子症候群である。

要約

疫学

現在までに 200 以上の症例が文献で報告されている。有病率は 1/100,000 出生と推定され、女性/男性の比率は 2 : 1 である。

臨床像

最も一般的な臨床所見は、出生前および出生後の成長障害、精神運動発達遅滞、および特徴的な特異顔貌 (頭蓋骨変形、眼間開離、眼瞼下垂、網脈絡膜欠損 [コロボーマ]、眼瞼裂斜下、内眼角贅皮、広い鼻梁、低い鼻、V 字型の口、小耳介、耳介低位、後方に傾いた耳) などである。血小板機能異常、血小板減少、および汎血球減少が通常は出生時からみられる。患者は共通して、心臓、腎臓、消化管、性器、中枢神経系、および骨格の奇形を有する。視覚、聴覚、免疫および内分泌機能にも異常がみられることがある。

病因

欠失サイズは約 7~20 Mb であり、近位側の切断点は 11q23.3 サブバンド内かそれよりもテロメア側にあり、通常は欠失がテロメアまで及ぶ。欠失は、報告されている症例の 85% で新生変異であり、15% の症例は家族性の均衡型転座からの不均衡型分離から、または他の染色体再構成から生じている。切断点が *FRA11B* の脆弱部位に存在する場合もある。

診断方法

診断は臨床所見 (知的障害、特異顔貌、および血小板減少症) に基づいてなされ、細胞遺伝学的検査によって確定される。

鑑別診断

鑑別診断としては、ターナー症候群 (Turner syndrome) とヌーナン症候群 (Noonan syndrome) (これらの用語を参照)、敗血症による後天性血小板減少症などがある。11q 欠失の出生前診断が羊膜細胞または絨毛検体の細胞遺伝学的検査により可能である。



管理および治療

管理には多くの専門分野が関わり、小児科医、小児心臓専門医、神経内科医、眼科医による総合的な評価が必要である。聴覚検査、血液検査、内分泌および免疫学的評価、ならびにフォローアップをすべての患者に勧めるべきである。非常に重度の心奇形を合併することがあり、新生児期に心臓手術を必要とすることがある。ヤコブセン症候群の新生児は経口栄養が困難なことがある、経管栄養法が必要になる場合がある。血液学的問題には特に注意を払うべきである。

予後

患児の約 20%が生後 2 年以内に死亡し、死因の多くは先天性心疾患による合併症であり、また一部は出血が原因で死亡する。新生児期および乳児期以降の患者の平均余命は不明である。

専門家による英語原文の校閲：

- Dr Paul GROSSFELD
- Pr Teresa MATTINA
- Dr Concetta Simona PERROTTA

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」)
- 古俣 知里
(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：2009 年 3 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。

