

:: Xq28 トリソミー (Trisomy Xq28)

Orpha 番号 : ORPHA1762

疾患定義

Xq 遠位部重複 (distal Xq duplication) とは、X 染色体長腕 (Xq) の異常により生じる染色体異常症である。臨床像は、患者の性別と重複した領域に含まれる遺伝子に大きく依存して幅広い。Xq 重複の有病率は不明である。

要約

疫学

細胞遺伝学的分析で観察可能な再構成に起因する Xq28 の機能的ダイソミーを認めた約 40 症例と、MECP2 遺伝子を含む微細重複 (cryptic duplication) を認めた約 50 症例が報告されている (X 連鎖性精神遅滞-進行性痙性麻痺 [intellectual deficit-progressive spasticity, X-linked] ; この用語を参照)。

臨床像

最も報告頻度が高い遠位部重複は Xq28 を含むものであり、その認識可能な表現型としては、非常に特徴的な顔貌 (泉門の早期閉鎖または前頭縫合の隆起を認め、膨らんだ頬部を伴う幅広い顔、内眼角贅皮、大きな耳、小さな開いた口、耳の異常、尖った鼻、異常な口蓋、および顔面の筋緊張低下を認める)、重度の体軸性筋緊張低下 (axial hypotonia)、重度の発達遅滞、重度の哺乳不良、外性器異常、易感染性などがみられる。

病因

Xq の重複は、染色体内重複か不均衡型の X/Y または X/常染色体転座のいずれかに起因する。XY の男性では、構造的な X ダイソミーは常に機能的ダイソミーとなる。女性では、X 染色体の量的補償の異常が様々な機序で発生する可能性があり、具体的な機序としては、不都合なパターンの不活性化や、X 染色体の一部を同側の X 染色体不活性化中心と分離する切断点、小さな環状染色体などがある。Xq28 にある MECP2 遺伝子は、Xq 遠位部の重複における異常な表現型の原因となる最も重要な量感受性遺伝子である。

診断方法

診断は臨床的特徴に基づいて行われ、CGH アレイ法により確定される。

鑑別診断

鑑別診断としては、プラダー-ウィリ症候群 (Prader-Willi syndrome) や X 連鎖 α サラセミア-精神遅滞 (Alpha thalassaemia-mental retardation, X linked : ATR-X) 症候群 (これらの用語を参照) などがある。



出生前診断

出生前診断は FISH および/または DNA 定量などの細胞遺伝学的検査によって行われる。

遺伝カウンセリング

片方の親に構造的な再構成があると再発リスクが高くなるが、最もよくみられるパターンは、母親から染色体内重複（intrachromosomal duplication）を遺伝するというものである。

管理および治療

管理は包括的および対症療法的なケアに限られ、栄養障害と繰り返す感染症の予防に特別な注意を払うべきである。教育的支援とリハビリテーションに関する支援を全ての患者に勧めるべきである。

予後

本症候群の合併症に形態異常が寄与することはあまりないが、MECP2の重複がある患者の55%で早期死亡（25歳未満）が報告されており、感染症による乳児期の死亡も数例報告されている。

専門家による英語原文の校閲：

- Pr Damien SANLAVILLE
- Dr Caroline SCHLUTH-BOLARD
- Dr Catherine TURLEAU

日本語翻訳版の監訳：

- 黒澤 健司
（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」）

最終更新日：2009年2月

翻訳日：2019年3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・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



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

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。

