

◀参考資料▶

【5つの遺伝子の微小欠失（欠損）について】

1番染色体 短腕欠失◆1p36欠失症候群：25,000人～40,000人出生に一人。年間10人～20人程度出生があると推測。患者数約100人。
症状：成長障害、重度精神発達遅滞、難治性てんかん等

4番染色体 短腕欠失◆ウォルフヒルシュホーン 症候群：50,000人出生に一人。患者数おそらく1000人以下と推定される。
症状：重度精神遅滞、成長障害、難治性てんかん、多発奇形を主徴とする。

5番染色体 短腕欠失◆ネコなき症候群(Cri-Du-Chat Syndrome)：15,000人～50,000人出生に一人。患者数約4,000人。
症状：小頭症、小顎症、発達の遅れ、筋緊張低下を主徴とする。

1 5番染色体 機能異常

◆**アンジェルマン症候群**：15,000人出生に一人。患者数約3000人。

症状：重度の発達障害、痙攣、側彎、容易に惹起される笑い発作、失調性歩行、睡眠障害などを呈する遺伝性疾患。

◆**プラダー・ウィリー症候群**：15,000人出生に一人。

症状：乳児期の発達は遅いですが次第に追いつきます。3歳を過ぎたころから食欲が抑制できず自然に任せると高度肥満になります。学童期以降は福祉就労が目標になりますが食事に関する問題と精神的な問題が主たる問題となるので社会参加を目指して早期から環境整備や心理発達支援に取り組むことが望まれます。

2 2番染色体 長腕欠失◆DiGeorge (デイ・ジョージ) 症候群：約4,000人～6,000人出生に一人。

◆22q11.2欠失症候群(Velo-Cardio-Facial 症候群)

症状：先天性心血管疾患、軽度から中等度の精神発達遅延、特徴的顔貌、など多様な臨床症状がでる可能性がある。先天性心血管疾患の場合生後6か月から1歳前後で心内修復術を行います。心内修復術後特に遺残性や続発性がない場合には通常通りの妊娠出産も可能で健康なお子さんが生まれる可能性もあります。

◀参考 URL▶

難病情報センター <http://www.nanbyou.or.jp/>

小児慢性特定疾病情報センター <https://www.shouman.jp/>