

(17) 奇形症候群分野

Angelman 症候群 (AS: アンジェルマン症候群)

1. 概要

15 番染色体上の UBE3A 遺伝子の機能異常によって、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。

2. 疫学

国内で 500~1000 人程度の患者数。生殖補助医療との関連性についての報告もある。

3. 原因

UBE3A 遺伝子の機能異常によるが、それが生じる機序は単一ではなく、染色体微細欠失型、片親性ダイソミー型、遺伝子変異型、刷り込み変異型、その他、と極めて多様であり、これが遺伝的検査による確定診断を複雑としていると同時に、原因型別によつての症状の差異の可能性も指摘されている。15 番染色体 11-13 領域の欠失 (70%)、同領域の父性 UPD (0-20%)、点突然変異 (主に UBE3A 遺伝子) (2-25%)、同領域のメチル化異常 (2-5%) とされる。

4. 症状

重度の発達障害 (特に言語表出障害)、失調性歩行、睡眠障害、容易に惹起される笑い発作、多動傾向、水の嗜好性、色白の皮膚、顔貌の特徴、小頭症、など。一方、他人との関わりをもちたがる点、洞察力や観察力が鋭い点、感受性が豊かな点などの長所も知られている。

5. 合併症

重症精神遅延、難治性てんかん (非定型欠神発作、ミオクロニー発作など)、発達遅延、心合併症 (肥大型心筋症、心奇形、不整脈)、嚥下障害、呼吸不全、斜視などがある。

6. 治療法

根本的治療は未開発であり、対症療法が主となる。特に高率に合併するてんかんには薬物療法によるコントロールが必要である。

7. 研究班

インプリンティング関連疾患調査研究班

アンジェルマン症候群の病態と教育的対応の連携に関する研究班