

## 奇形症候群分野

### ATR-X (X連鎖 $\alpha$ サラセミア・精神遅滞) 症候群

#### 1. 概要

X染色体に局在する *ATR-X* 遺伝子を責任遺伝子とする、X連鎖精神遅滞症候群の一つ。男性で発症し、重度の精神運動発達遅滞、 $\alpha$ サラセミア(HbH病)、特徴的な顔貌、外性器異常、骨格異常、独特の行動・姿勢異常を特徴とする。

#### 2. 疫学

日本国内では約 80 人が診断されている

発生頻度は出生男児 58000-73000 人に 1 例、日本国内においては、毎年 10 例が発症していると推定される。

#### 3. 原因

*ATR-X* 遺伝子がコードしている *ATR-X* タンパクは、クロマチンリモデリングタンパクと考えられている。ATR-X 症候群においては、エピジェネティクス制御機構の破綻による、 $\alpha$ グロビン遺伝子を含む複数の遺伝子発現異常が多彩な症状を呈する原因と想定されているが、そのメカニズムは不明である。

#### 4. 症状

- ① 精神運動発達の遅れ
- ② 特徴的顔貌
- ③ 外性器異常
- ④ 骨格異常
- ⑤ 特徴的な行動・姿勢の異常：自分の口に手を入れて嘔吐を誘発、斜め上を見上げ、手のひらを上に向け、顎を突き上げる、あるいは首をしめる仕草を好む
- ⑥ 自閉症的な症状：視線を合わせにくい、常同運動
- ⑦ 消化器系の異常：胃食道逆流、空気嚥下症、イレウス、便秘
- ⑧ 検査所見： $\alpha$ サラセミア(末梢血液の Brilliant Cresyl Blue 染色によるゴルフボール様に染色される封入体を含む赤血球の存在)

#### 5. 合併症

中枢神経：てんかん、脳構造の異常

腎奇形

心奇形

#### 6. 治療法

対症的治療が主体となる

#### 7. 研究班

「ATR-X 症候群の臨床研究および基礎研究のための基盤整備に関する研究」研究班