

ATR-X (X連鎖 サラセミア・精神遅滞) 症候群

1. 概要

X染色体に局在する ATRX 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、重度の精神遅滞、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

約 50 名

3. 原因の解明

ATRX 遺伝子がコードしている ATRX 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、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. 主な症状

- (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
- (6) 検査所見：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. 主な合併症

- (1) てんかん
- (2) 胃食道逆流症
- (3) 心奇形

6. 主な治療法

対症的治療が主体となる。

7. 研究班

わが国における X連鎖 サラセミア・精神遅滞(ATR-X)症候群の診断基準・診療指針の作成および医療・患者間の情報ネットワークの確立研究班