

# スミス・マゲニス症候群

## 1. 概要

17番染色体短腕の中間部欠失による多発奇形症候群である。特徴的顔貌、精神発達遅滞、自傷行為、行動異常を呈する。レム睡眠の減少や欠如による睡眠障害を認める患者もいる。

## 2. 疫学

30 - 50人(推定)

## 3. 原因

2本の17番染色体の一方で、17p11.2領域の欠如が原因である。片方の17番染色体は正常である。17番染色体の同領域の半量不全が原因と考えられるが詳細は不明である。

## 4. 症状

特徴的顔貌、精神発達遅滞、自傷行為、行動異常を呈する。レム睡眠の減少や欠如による睡眠障害を認める患者もいる。

## 5. 合併症

多発性の異常を伴う。

## 6. 治療法

根治的な治療法はない。しかし、ベータ1アドレナリン拮抗薬と松果体ホルモン(メラトニン)の内服が同症の睡眠障害に有用との報告がある。

## 7. 研究班

顔面形態異常を伴う先天性奇形症候群(スミス・マゲニス症候群を含む)の3次元デジタル画像解析の復元データに基づく診断基準の作成と患者数の把握に関する研究