

< PBXI 関連疾患 (1q23.3 微細欠失症候群) >

1. 「PBXI 関連疾患 (1q23.3 (いちぴーにさんてんさん) 微細欠失症候群)」とはどのような病気ですか

PBXI 遺伝子を含む 1 番染色体長腕 (1q23.3 領域) が欠失することにより、先天性腎尿路異常などの症状をきたす疾患です。欠失の大きさによって発達の遅れや難聴などの症状を伴うことがあります。染色体微細構造異常症候群の 1 つです。

2. この病気の患者さんはどのくらいいるのですか

正確な患者数は分かっていません。

3. この病気はどのような人に多いのですか

性別や人種差、生活習慣とは無関係に発症する可能性があります。

4. この病気の原因はわかっているのですか

1 番染色体長腕 (1q23.3 領域) にある PBXI 遺伝子を含む微細な欠失が原因で、1q24.1 領域まで欠失の範囲が広がると、先天性腎尿路異常以外の症状を合併することがあります。

5. この病気は遺伝するのですか

常染色体顕性遺伝形式を示しますが、遺伝性の割合や浸透率 (同部位の染色体欠失のある人のうち、実際に症状が出る人の割合) など、詳しいことはわかっていません。

6. この病気ではどのような症状が起こりますか

約 75% の患者さんは、両側腎臓の低形成を示します。発達の遅れ、耳介の形の異常を生じることもあります。欠失部位に LMX1A 遺伝子を含むと、難聴をきたすことがあります。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

現時点では、先天性腎尿路形成異常に対する根本的な治療法は確立していません。患者さんによって症状が異なるため、それぞれの症状に応じた包括的な健康管理が必要です。他に随伴する多彩な合併症に対しては、対症療法が中心となります。専門家の指導のもとで継続的なケアを受けることが重要です。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか

進行性の腎機能障害を来すことがあり、生涯を通じたケアが必要となります。症状に応じた適切な治療や支援を受けることで、生活の質の改善が期待されます。腎機能障害の重症度が生命予後を左右します。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

特別な注意は必要ありませんが、症状や合併症に応じた注意が必要です。

10. この病気に関する資料・関連リンク

詳細な情報やサポートを求める際は、信頼性のある医療機関のウェブサイトや関連する団体の情報を参考にすることが重要です。遺伝医療の専門医や専門の医療チームと相談することで、より詳しい情報を得ることができます。

●参考文献●

1. Le Tanno P, Breton J, Bidart M, Satre V, Harbuz R, Ray PF, Bosson C, Dieterich K, Jaillard S, Odent S, Poke G, Beddow R, Digilio MC, Novelli A, Bernardini L, Pisanti MA, Mackenroth L, Hackmann K, Vogel I, Christensen R, Fokstuen S, Béna F, Amblard F, Devillard F, Vieville G, Apostolou A, Jouk PS, Guebre-Egziabher F, Sartelet H, Coutton C. PBX1 haploinsufficiency leads to syndromic congenital anomalies of the kidney and urinary tract (CAKUT) in humans. *J Med Genet.* 2017 Jul;54(7):502–510. doi: 10.1136/jmedgenet-2016-104435. Epub 2017 Mar 7. PMID: 28270404.