

< Char 症候群 (TFAP2B1 を含む 6p12.3 欠失症候群) >

1. 「Char(チャー)症候群(あるいは、TFAP2B1 を含む 6p12.3(ろくびーいちにてんさん)欠失症候群)」とはどのような病気ですか

6 番染色体短腕(6p12.3 領域)に位置する TFAP2B1 遺伝子の欠失により、動脈管開存症などを示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

Char 症候群は、6 番染色体短腕(6p12.3 領域)に位置する TFAP2B1 遺伝子のバリエント(変化)によって生じる疾患です。

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、親からの遺伝性の割合や浸透率(バリエントを有している方のうちで実際に症状を発症する割合)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

動脈管開存症に加え、共通した顔立ち(広くて高い額、眼裂斜下、平らな鼻梁、長い人中、厚い唇など)、第5指の形成異常を示すことがあります。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

動脈管開存症に対する治療が必要です。標準的な治療が推奨されます。その他の症状に対しては対症療法が中心となり、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

動脈管開存症の治療が予後に影響します。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。

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. Mani A, Radhakrishnan J, Farhi A, Carew KS, Warnes CA, Nelson-Williams C, Day RW, Pober B, State MW, Lifton RP. Syndromic patent ductus arteriosus: evidence for haploinsufficient TFAP2B mutations and identification of a linked sleep disorder. *Proc Natl Acad Sci U S A*. 2005 Feb 22;102(8):2975-9. doi: 10.1073/pnas.0409852102. Epub 2005 Jan 31. PMID: 15684060; PMCID: PMC549488.
2. Bongurala AR, Romero-Lopez M. Char Syndrome. 2024 Jun 8. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan-. PMID: 38861638.