

< Chopra-Amiel-Gordon 症候群(4q13.3 に位置する *ANKRD17* 関連症候群) >

1. 「Chopra-Amiel-Gordon(シヨプラ・アミール・ゴードン症候群、あるいは、4q13.3(よんきゅーいちさんてんさん)に位置する *ANKRD17* 関連症候群)」とはどのような病気ですか

*ANKRD17* 遺伝子の機能が失われることにより、知的発達症、神経発達症を主症状とする、染色体微細構造異常症候群の1つです。成長障害や摂食障害、てんかんなどの合併を認めることがあります。

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

4番染色体長腕(4q13.3領域)に位置する *ANKRD17* 遺伝子のバリエント(変化)が原因と考えられています。4番染色体長腕の *ANKRD17* 遺伝子を含む領域(4q13.3)の欠失が原因となる場合もあります。*ANKRD17* 遺伝子は様々な臓器で発現し、細胞分裂や増殖などの細胞周期の進行に重要な役割を果たしています。

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。多くは新生変異により発症しますが、時に親から *ANKRD17* 遺伝子のバリエントを受け継ぎ、発症することがあります。

6. この病気ではどのような症状が起きますか

知的発達症、神経発達症に加え、成長障害、摂食障害、斜視や屈折異常などの眼合併症、てんかん、関節のやわらかさなどが特徴で、繰り返す感染症をきたします。てんかんは、乳児期発症の部分発作が多いとされていますが、小児期や成人期以降の発症もあります。てんかんの発作型は、Lennox-Gastaut 症候群、強直性けいれん、強直間代性けいれん、ミオクロニー発作、欠神発作など、様々です。時に、頭蓋や顔立ちに共通する特徴をもつことがあり、逆三角形型の顔面形態、前頭部の高い生え際、奥まった眼球、耳介低位、厚く広がった鼻翼などがあげられます。

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、根本的な治療法は確立していません。患者さんの症状や合併症の重症度に応じた包括的な健康管理が望まれます。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。てんかんに対して著効が報告されている特定の抗てんかん発作薬はなく、症状に応じた薬剤選択が必要です。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

Chopra-Amiel-Gordon 症候群の生命予後に関する十分な情報はありますが、海外では成人例の報告もあり、本症候群の生命予後が不良ということはありません。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. Sveden A, Gordon CT, Amiel J, Chopra M. *ANKRD17*-Related Neurodevelopmental Syndrome 2022 Dec 22. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024. Available from: [https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK588029/PMID: 36548456](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK588029/PMID:36548456)
2. Chopra M, McEntagart M, Clayton-Smith J, Platzner K, Shukla A, Girisha KM, Kaur A, Kaur P, Pfundt R, Veenstra-Knol H, Mancini GMS, Cappuccio G, Brunetti-Pierri N, Kortüm F, Hempel M, Denecke J, Lehman A; CAUSES Study; Kleefstra T, Stuurman KE, Wilke M, Thompson ML, Bebin EM, Bijlsma EK, Hoffer MJV, Peeters-Scholte C, Slavotinek A, Weiss WA, Yip T, Hodoglugil U, Whittle A, diMonda J, Neira J, Yang S, Kirby A, Pinz H, Lechner R, Sleutels F, Helbig I, McKeown S, Helbig K, Willaert R, Juusola J, Semotok J, Hadonou M, Short J; Genomics England Research Consortium; Yachelevich N, Lala S, Fernández-Jaen A, Pelayo JP, Klöckner C, Kamphausen SB, Abou Jamra R, Arelin M, Innes AM, Niskakoski A, Amin S, Williams M, Evans J, Smithson S, Smedley D, de Burca A, Kini U, Delatycki MB, Gallacher L, Yeung A, Pais L, Field M, Martin E, Charles P, Courtin T, Keren B, Iascone M, Cereda A, Poke G, Abadie V, Chalouhi C, Parthasarathy P, Halliday BJ, Robertson SP, Lyonnet S, Amiel J, Gordon CT. Heterozygous *ANKRD17* loss-of-function variants cause a syndrome with intellectual disability, speech delay, and dysmorphism. *Am J Hum Genet.* 2021 Jun 3;108(6):1138-1150. doi: 10.1016/j.ajhg.2021.04.007. Epub 2021 Apr 27. PMID: 33909992