

資料 1

**ATR-X (X連鎖 サラセミア・精神遅滞) 症候群
診断基準**

(平成 25 年度版; 試案 改訂中)

【診断基準】

必発症状・所見 (>90%) (5つ揃えば、ATR-X症候群を強く疑う所見)

1. 男性患者
2. 重度精神運動発達
3. 特徴的顔貌
顔面中心部の低形成（鼻孔が上向き、厚い下口唇、鼻根部が平低、三角口、すき間の空いた門歯）、小頭、耳介低位
4. 消化器系の異常
空気嚥下症、嘔吐、胃食道逆流、便秘、イレウス、流涎過多
5. 特異的症状・行動
手を口に突っ込み嘔吐を誘発
突然の笑い発作、感情の高ぶり
自閉症様：視線を合わそうとしない、常同運動（指をこする、など）
姿勢：斜め上を見上げる、手のひらを上に向けて、顎を突き上げる、あるいは首をしめる仕草
自傷行為

高頻度に認める症状・所見(50%以上)

新生児期

哺乳障害(経管栄養を必要とする)、筋緊張低下

外性器の異常

小精巣、停留精巣、小陰茎、女性外性器様

消化器系の異常

空気嚥下症、嘔吐、胃食道逆流、便秘、イレウス、流涎過多

骨格の異常

先細りの指、第5指短指症、指関節の屈曲拘縮

発育 低身長

姿勢・運動の異常

自閉症様：視線を合わそうとしない

常同運動：指をこする(pill-rolling),

姿勢：斜め上を見上げる、顎を手のひらを返して突き上げる、あるいは首をしめるような仕草

自傷行為

しばしば認める症状・所見(50%以下)

中枢神経 てんかん

心臓 心奇形

腎臓 奇形

眼科 白内障、斜視

その他

原因不明の脳症、

全く食事を受け付けなくなる発作を周期的に繰り返す

無呼吸、チアノーゼ発作

膝をまげた小刻み歩行、脊柱を前彎した独特の歩き方（歩行獲得例）

その他の参考所見

家族歴 X連鎖性遺伝を疑わせる家族歴

（男性同胞、あるいは母方を介した家系に罹患した患者が存在）

（☞約 1/3 は患者の新規突然変異；2/3 は母親が変異の保因者）

検査

Brilliant Cresyl Blue 染色による HbH の封入体をもつ赤血球の存在

（☞陽性率は約 80%）

頭部 MRI；脳の構造異常(脳萎縮、脳梁欠損症)、白質の信号異常、髄鞘化遅延、白質脳症、進行性の脳萎縮

ATRX 遺伝子変異の存在

（☞現時点で、ATRX 遺伝子変異が確定された場合のみ確定診断される）

【除外診断】

染色体異常症(微細構造異常)

先天性代謝疾患(アミノ酸、有機酸、乳酸・ピルビン酸、血液ガス、生化学検査など)

【鑑別診断】

重度精神遅滞や自閉症を呈する全ての疾患

Fragile X 症候群

Angelman 症候群

Coffin-Lowry 症候群

Smith-Lemli-Opitz 症候群

FG 症候群

ATR-16 症候群

【注意点】

症状は年齢、成長、発達とともに変化するので経時的な観察が必要。