

フェラン-マクダーミド症候群の 遺伝子検査のフォローアップ

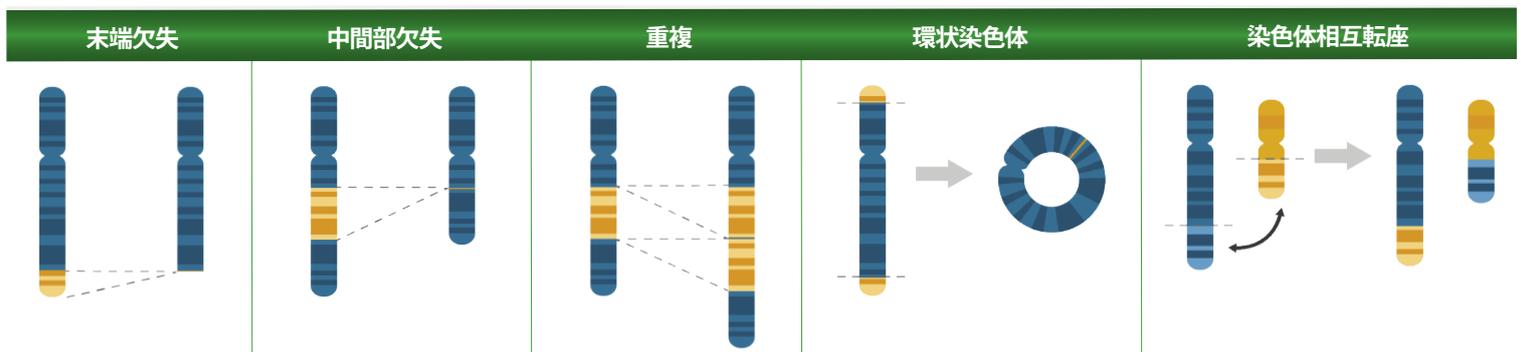


ノート:
お子さんが22q13欠失と診断された場合は、
以下の緑色のセクションを参照して下さい。

お子様がSHANK3変異を保有していることが
判明した場合は、青色のセクション（反対側
）を参照して下さい。

22q13欠失

お子さんの欠失で知っておかなければならないことは何ですか？	どうやってわかりますか？	どうしてそれが重要ですか？
1 欠失のサイズは？	染色体マイクロアレイ分析には欠失サイズが含まれます	欠失のサイズと位置は、欠失遺伝子を決定します。SHANK3遺伝子が関与する欠失は、フェラン-マクダーミド症候群を引き起こします。
2 末端欠失ですか？中間部欠失ですか？	マイクロアレイは欠失の位置を特定します	
3 欠失は環状染色体(リング)ですか？(PSMの11%)	核型検査を実施する必要があります	リング22の患者は、神経線維腫症2型を発症するリスクが高く、これは神経系の腫瘍と難聴を引き起こす状態であり、監視する必要があります。
4 欠失は相互転座ですか？(PMSの11%) (マイクロアレイで末端欠失が重複と示している可能性が高い)	FISH検査が必要です	「欠失」または「重複」に関連する「不均衡」転座は、「均衡型」転座を持つPMS症状を示さない親から遺伝される場合があります。
5 欠失はデ・ノボ(最初から・親からではない)か遺伝ですか？	両親がFISH検査が必要です。(両親が陽性の場合には他の家族も) 小さい欠失の場合はFISH検査では検出されないためマイクロアレイかMLPA検査が必要です。	親(および他の家族)には染色体の再編成が起こることあり、欠失遺伝子を持つ子供が生まれるリスクが高まります。



SHANK3 変異

お子さんのSHANK3変異で知っておかなければならないことは何ですか？	どうやってわかりますか？	どうしてそれが重要ですか？
1 どの タイプ の変異ですか？	SHANK3のシーケンス（ターゲットシーケンス、遺伝子パネル、全エクソームまたはゲノムシーケンスによる）	ナンセンス、フレームシフト、およびスプライス変異は、ミスセンス変異よりも病原性(有害)である可能性が高くなります。
2 変異はデ・ノボ(最初から・親からではない)か 遺伝 ですか？	両親共SHANK3シーケンスを持っているはず	ほとんどすべての病原性多様体はデ・ノボで発生します。変異が罹患していない親から継承されている場合、それはおそらく子供の発達遅延の原因ではないでしょう。
3 変異は他のPMS患者で報告されていますか？	遺伝学者は、科学文献とデータベースで変異を探する必要があります	一部のSHANK3変異は、PMSを引き起こすことが知られています。これらは病原性多様体または突然変異と呼ばれます。
4 同定された変異は、PMS症状を示さない人でも報告されていますか？		一部のSHANK3変異は、罹患していない人にも同定されることがあり、PMSを引き起こしません。これらは良性変異と呼ばれます。病原性多様体はすべて非常にまれであり、健康な人には見られません。
5 変異はPMS患者でない人や影響を受けてない人で報告されていますか？		一部のSHANK3変異はよく理解されておらず、「重要性が不明な変異」と見なされます。

SHANK3「バリエント」または「ポイント突然変異」は、1つまたはいくつかのヌクレオチド（文字）に影響を与える遺伝子の配列の変化です。それらは、病原性、良性、または重要性が不明です。

染色体22番

健康な人

PMS患者



Phelan-McDermid Syndrome Foundation