

## < SETD1B 関連疾患 (12q24 欠失症候群) >

### 1. 「SETD1B 関連疾患 (12q24 (じゅうにきゅうによん) 欠失症候群) とはどのような病気ですか

主として 12 番染色体長腕 (12q24.31-24.33) 領域の欠失により、知的発達症、行動障がい、時にてんかんや心疾患などの身体合併症をひきおこす、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

12 番染色体長腕 (12q24.31-33) 領域内のさまざまな範囲の微細欠失が原因となります。12q24.31 領域の欠失があり、SETD1B 遺伝子が機能しない状態 (ハプロ不全といわれます) になると、知的発達症をひきおこします。また、同領域にある HNF1A 遺伝子のハプロ不全は、若年発症型糖尿病 (MODY3) の原因となります。また、12q24.33 領域の欠失では、原因となる明らかな遺伝子は解明されていませんが、知的発達症の原因となります。

### 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、多くは新生変異で生じます。より小さな欠失範囲では親からの遺伝例も報告されています。

### 6. この病気ではどのような症状が起こりますか

主要な症状は、幅広い程度の知的発達症、自閉スペクトラム症、行動上の問題などです。欠失範囲により、てんかん、心疾患、若年発症成人型糖尿病などの合併の報告もあります。

### 7. この病気にはどのような治療法がありますか

現時点では根本的な治療法は確立していません。知的発達症に対するリハビリや療育、発達の支援とともに、先天性心疾患やてんかん等の身体合併症に対する適切な治療が必要です。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

知的発達症や先天性心疾患やてんかん等の身体合併症の重症度によると考えられますが、一般に生命予後が不良という報告はありません。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. Weerts MJA, Lanko K, Guzmán-Vega FJ, Jackson A, Ramakrishnan R, Cardona-Londoño KJ, Peña-Guerra KA, van Bever Y, van Paassen BW, Kievit A, van Slegtenhorst M, Allen NM, Kehoe CM, Robinson HK, Pang L, Banu SH, Zaman M, Efthymiou S, Houlden H, Järvelä I, Lauronen L, Määttä T, Schrauwen I, Leal SM, Ruivenkamp CAL, Barge-Schaapveld DQCM, Peeters-Scholte CMPCD, Galehdari H, Mazaheri N, Sisodiya SM, Harrison V, Sun A, Thies J, Pedroza LA, Lara-Taranchenko Y, Chinn IK, Lupski JR, Garza-Flores A, McGlothlin J, Yang L, Huang S, Wang X, Jewett T, Rosso G, Lin X, Mohammed S, Merritt JL 2nd, Mirzaa GM, Timms AE, Scheck J, Elting MW, Polstra AM, Schenck L, Ruzhnikov MRZ, Vetro A, Montomoli M, Guerrini R, Koboldt DC, Mosher TM, Pastore MT, McBride KL, Peng J, Pan Z, Willemsen M, Koning S, Turnpenny PD, de Vries BBA, Gilissen C, Pfundt R, Lees M, Braddock SR, Klemp KC, Vansenne F, van Gijn ME, Quindipan C, Deardorff MA, Hamm JA, Putnam AM, Baud R, Walsh L, Lynch SA, Baptista J, Person RE, Monaghan KG, Crunk A, Keller-Ramey J, Reich A, Elloumi HZ, Alders M, Kerkhof J, McConkey H, Haghshenas S; Genomics England Research Consortium; Maroofian R, Sadikovic B, Banka S, Arold ST, Barakat TS. Delineating the molecular and phenotypic spectrum of the SETD1B-related syndrome. *Genet Med.* 2021 Nov;23(11):2122-2137. doi: 10.1038/s41436-021-01246-2. Epub 2021 Aug 3. PMID: 34345025; PMCID: PMC8553606.
2. Roston A, Evans D, Gill H, McKinnon M, Isidor B, Cogné B, Mwenifumbo J, van Karnebeek C, An J, Jones SJM, Farrer M, Demos M, Connolly M, Gibson WT; CAUSES Study; EPGEN Study. SETD1B-associated neurodevelopmental disorder. *J Med Genet.* 2021 Mar;58(3):196-204. doi: 10.1136/jmedgenet-2019-106756. Epub 2020 Jun 16. Erratum in: *J Med Genet.* 2022 Aug 17:jmedgenet-2019-106756corr1. doi: 10.1136/jmedgenet-2019-106756corr1. PMID: 32546566.