

<2q13 欠失症候群>

1. 「2q13(にきゅーいちさん)欠失症候群」とはどのような病気ですか

2 番染色体長腕(2q13 領域)が欠失することにより、発達の遅れや知的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。先天性心疾患を合併する場合があります。

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

2 番染色体長腕(2q13 領域)における *BCL2L11* 遺伝子、*ANAPC1* 遺伝子、*MERTK* 遺伝子を含む欠失が原因となりますが、直接の症状の原因となる遺伝子はまだ特定されていません。2 番染色体のこの領域には、似たような配列が繰り返して出現する LCR(Low Copy Repeat)と呼ばれる配列があり、そのために通常とは異なる組み換え(非アレル間相同組み換え)が起こることがあります。この通常とは異なる組み換えにより、欠失が生じます。

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、約半数が新生変異であり、残りの約半数は親から染色体欠失を受け継いだことで発症します。また、無症状の親が卵子や精子細胞の一部に 2q13 微細欠失を有することがあり(生殖細胞系列モザイク)、その場合は親から欠失を受け継ぐことで発症します。

6. この病気ではどのような症状が起こりますか

発達の遅れや知的発達症を主症状としますが、一般集団の中にも本欠失は認められることから、欠失があっても症状がない場合があることが知られています(不完全浸透と呼ばれます)。30～60%の患者さんに先天性心疾患を認めます。先天性心疾患は、房室中隔欠損症、心房中隔欠損症、心室中隔欠損症など様々で、内臓逆位や心筋症などの合併もあります。他に筋緊張低下、てんかん、頭囲の異常(大頭や小頭)なども合併しやすいとされています。共通した顔立ち(低い鼻根部、広い鼻梁、少顎、髪が生え際が低いことなど)を認めることがあります。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

現時点では根本的な治療法はありません。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必要です。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

2q13 欠失症候群の生命予後に関する十分な情報はありますが、生命予後が不良という報告はありません。合併症の重症度が生命予後を左右します。

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. Yu HE, Hawash K, Picker J, Stoler J, Urion D, Wu BL, Shen Y. A recurrent 1.71 Mb genomic imbalance at 2q13 increases the risk of developmental delay and dysmorphism. *Clin Genet*. 2012 Mar;81(3):257-64. doi: 10.1111/j.1399-0004.2011.01637.x. Epub 2011 Feb 7. PMID: 21255006
2. Hladilkova E, Barøy T, Fannemel M, Vallova V, Misceo D, Bryn V, Slamova I, Prasilova S, Kuglik P, Frengen E. A recurrent deletion on chromosome 2q13 is associated with developmental delay and mild facial dysmorphisms. *Mol Cytogenet*. 2015 Jul 31;8:57. doi: 10.1186/s13039-015-0157-0. eCollection 2015. PMID: 26236398
3. Digilio MC, Dentici ML, Loddo S, Laino L, Calcagni G, Genovese S, Capolino R, Bottillo I, Calvieri G, Dallapiccola B, Marino B, Novelli A, Versacci P. Congenital heart defects in the recurrent 2q13 deletion syndrome. *Eur J Med Genet*. 2022 Jan;65(1):104381. doi: 10.1016/j.ejmg.2021.104381. Epub 2021 Nov 8. PMID: 34763108