

< SETD2 関連症候群 (3p21 欠失症候群) >

1. 「SETD2 関連症候群(あるいは、3p21(さんぴーにいち)欠失症候群)」とはどのような病気ですか

SETD2関連症候群は、SETD2遺伝子を含む3番染色体短腕(3p21領域)の欠失またはSETD2遺伝子のバリエント(変化)により、発達の遅れ、共通した顔立ち、過成長、行動上の問題などを伴う、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

SETD2 遺伝子を含む 3 番染色体短腕 (3p21 領域) の欠失または、SETD2 遺伝子のバリエント (変化) が原因です。SETD2 遺伝子の欠失や機能の喪失は、DNA の安定や修復機構に影響を及ぼし、発達への影響など多様な臨床症状を引き起こします。SETD2 遺伝子のバリエントの種類また、より多彩な症状を来す SETD2 遺伝子のバリエント (R1740W) が知られています。

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が、親からの遺伝性の割合や浸透率(バリエントを有する方のうち、実際に症状を発症する割合)など、詳しいことは分かっていません。

6. この病気ではどのような症状が起こりますか

さまざまな程度の知的発達症、自閉スペクトラム症、頭囲異常、脳形成障害、過成長を伴う肥満、骨年齢亢進などが主な症状です。前額部の突出、耳介低位などの共通した顔立ちを認めます。また、一部の患者さんでは、てんかんや心疾患を伴うことがあります。SETD2 遺伝子のバリエント (R1740W) の場合には、先天性心疾患、腎尿路系・眼科系の異常、重度の知的発達症など、多彩な症状を伴います。

7. この病気ではどのような治療法がありますか

現時点では、根治的な治療法は確立されていません。理学療法、言語療法、行動療法などの対症療法を中心とした包括的なケアが推奨されます。さらに、症状の多様性を考慮し、個別化された診療と支援が必要です。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

適切な診断と早期の介入によって、生活の質の向上できる可能性があります。合併症の有無

やその程度により、個々の患者で異なります。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. Pappas J, Rabin R. SETD2 Neurodevelopmental Disorders. 2021 Dec 30 [updated 2022 Sep 22]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2025. PMID: 34978780.