

< DeSanto-Shinawi 症候群 (WAC 遺伝子を含む 10p12.1 欠失症候群) >

1. 「DeSanto-Shinawi (デサント・シナウイ) 症候群 (あるいは、WAC 遺伝子を含む 10p12.1 (じゅうぴーいちにてんいち) 欠失症候群)」とはどのような病気ですか

DeSanto-Shinawi 症候群は、主に乳児期から運動および知的な発達の遅れ、知的発達症、筋緊張低下、共通した顔立ち、行動の問題、視覚異常などの症状が見られる、染色体微細構造異常症候群の1つです。顔立ちの特徴には、四角い顔、低い鼻梁、広い額、くぼんだ目、低い位置にある耳などが挙げられます。また、症状や程度の個人差が大きいです。

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

10 番染色体短腕 (10p12.1 領域) に位置する、WAC 遺伝子のバリエント (変化)、または WAC 遺伝子を含む 10 番染色体短腕 (10p12.1) 領域の欠失により生じます。

5. この病気は遺伝するのですか

常染色体顕性遺伝性疾患を示しますが、多くの場合は新生変異と考えられています。無症状の親から遺伝子のバリエントを受け継いだ家系の報告もあり、その場合は親の生殖細胞系列モザイク (卵子、細胞のみに WAC 遺伝子のバリエントを有すること) が推定されます。

6. この病気ではどのような症状が起きますか

DeSanto-Shinawi 症候群の主な症状には以下が含まれます。

共通した顔立ち: 四角い顔、広い額、くぼんだ目、低い鼻梁など。

筋緊張低下: 特に乳児期に見られます。

知的発達症: 言語発達の遅れ、全般的な知的発達の遅れなどが見られます。

神経発達症: 注意欠如多動症 (ADHD)、自閉スペクトラム症などを有することがあります。

運動発達の遅れ: 微細な運動発達の遅れ、歩行開始の遅れなどが見られます。

行動の問題: 睡眠障害、不安症状など。

その他: 視覚異常、胃腸症状 (便秘、胃食道逆流症など)、呼吸器系の症状など

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。症状に応じた対症療法が行われます。発達の遅れや行動の問題に対する標準的な治療を行います。また、低緊張や摂食困難への対応が必要となる場合があり、発達ならびに栄養状態の定期的な評価が重要です。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

予後は、患者さんの症状の程度により異なります。知的発達症の程度は多様ですが、軽度の方が多く、一部の患者さんでは正常～境界域の知能を示します。自閉スペクトラム症や注意欠如・多動症が見られることがあり、継続的な支援が必要となる場合が多いです。また、行動の問題に対しては、就学や社会参加を見据えて長期的な療育や支援が求められます。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. Varvagiannis K, de Vries BBA, Vissers LELM. WAC-Related Intellectual Disability. 2017 Nov 30. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2024. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK465012/>
2. Toledo-Gotor C, García-Muro C, García-Oguiza A, Poch-Olivé ML, Ruiz-Del Prado MY, Domínguez-Garrido E. Phenotypic comparison of patients affected with DeSanto-Shinawi syndrome: Point mutations in WAC gene versus a 10p12.1 microdeletion including WAC. *Mol Genet Genomic Med.* 2022 May;10(5):e1910. doi: 10.1002/mgg3.1910. Epub 2022 Mar 10. PMID: 35266333; PMCID: PMC9034681.