

< *FOXP2* 関連症候群 (7q31.1 欠失症候群) >

1. 「*FOXP2* 関連症候群 (7q31.1 欠失症候群)」とはどのような病気ですか

7 番染色体長腕 (7q31.1 領域) に存在する *FOXP2* 遺伝子の欠失、あるいは機能が失われることにより、小児言語失行症を主な症状とし、知的発達症、行動の問題、共通した顔立ちなどを示す、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

FOXP2 遺伝子を含む 7 番染色体長腕 (7q31.1 領域) の欠失、あるいは *FOXP2* 遺伝子のバリエーション (変化) により機能が失われることが原因と考えられています。*FOXP2* 遺伝子の調節領域の欠失 (7q31.1 領域以外の欠失) の症例が報告されています。欠失の他、転座、逆位、母親性ダイソミーなど、様々な種類の染色体の変化が報告されています。

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。約半数は親からの遺伝で、約半数は新生変異によって生じます。浸透率 (実際に症状を発症する割合) は 100% とされていますが、症状の重症度には幅があります。

6. この病気ではどのような症状が起こりますか

小児言語失行症が中心的な症状で、麻痺がないのに唇や舌がうまく動かず、話すことができない症状を認めます。この他、構音障害 (発音や発語の障がいなど)、読み書きの障がい、微細運動の障がい、軽度～中等症の知的発達症、運動発達の遅れ、行動の問題 (自閉スペクトラム症様の症状) などが見られることがあります。共通した顔立ちとして、水平の眉毛、突出した耳、突出した鼻、短く平坦な人中などが見られることがあります。

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、根本的な治療法は確立していません。症状に応じた言語リハビリテーションや理学療法、療育を早期から行います。行動上の問題に対しては、必要に応じて薬物療法などを行います。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

これまでに生命予後が不良である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. Lai CS, Fisher SE, Hurst JA, Vargha-Khadem F, Monaco AP. A forkhead-domain gene is mutated in a severe speech and language disorder. *Nature*. 2001;413(6855):519-23.
2. MacDermot KD, Bonora E, Sykes N, et al. Identification of FOXP2 truncation as a novel cause of developmental speech and language deficits. *Am J Hum Genet*. 2005;76(6):1074-80.
3. Feuk L, Kalervo A, Lipsanen-Nyman M, et al. Absence of a paternally inherited FOXP2 gene in developmental verbal dyspraxia. *Am J Hum Genet*. 2006;79(5):965-72.
4. Nagy O, Kárteszi J, Elmont B, Ujfalusi A. Case Report: Expressive Speech Disorder in a Family as a Hallmark of 7q31 Deletion Involving the FOXP2 Gene. *Front Pediatr*. 2021;9:664548.
5. Morgan A, Fisher SE, Scheffer I, et al. FOXP2-Related Speech and Language Disorder. 2016 Jun 23 [Updated 2023 Jan 26]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. *GeneReviews®*. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK368474/>