

<ZTTK 症候群 (SONを含む 21q22 欠失症候群)>

1. 「ZTTK 症候群(あるいは、SONを含む 21q22(にじゅういちきゅーにいに)欠失症候群)」とはどのような病気ですか

ZTTK (Zhu-Tokita-Takenouchi-Kim) 症候群は、21 番染色体長腕 (21q22 領域) に位置する SON 遺伝子のバリエント(変化)により、発達の遅れあるいは知的発達症、共通した顔立ち、多彩な先天異常などを主な症状とする、染色体微細構造異常症候群の1つです。患者さんごとに症状が異なり、多様性が大きいです。

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

SON 遺伝子を含む 21 番染色体長腕 (21q22 領域) の微細な欠失、または SON 遺伝子の機能が失われるバリエント(変化)が原因です。

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、多くの場合は、新生変異と考えられています。

6. この病気ではどのような症状が起こりますか

主に以下のような症状を認めます。

中枢神経症状: 知的発達症(軽度から重度)、発達の遅れ、てんかん、行動の問題、睡眠障害や自閉スペクトラム症、脳の構造異常(脳室拡大、脳梁形成不全、白質異常、限局性皮質異形成など)

身体的特徴: 共通した顔立ち(眼瞼裂斜下、斜視、鼻梁形態異常、短く平坦な人中、耳介低位、顔面の左右非対称)、小頭症

筋骨格系: 低身長、低体重、筋緊張低下、扁平足、側弯、合指症や指の無形成など

内蔵疾患: 先天性心疾患(心房中隔欠損症、心室中隔欠損など)、消化器系(摂食障害、胃や胆嚢の構造異常など)、泌尿生殖器系(馬蹄腎、腎嚢胞など)

その他: 易感染性、視覚障害、聴覚障害など

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。てんかんに対する抗発作薬、発達の特性に応じた療育や対症療法、環境調整が中心となります。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

症状が多様ですが、重症例では予後不良となる可能性があります。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. Dingemans AJM, Truijen KMG, Kim JH, Alaçam Z, Faivre L, Collins KM, Gerkes EH, van Haelst M, van de Laar IMBH, Lindstrom K, Nizon M, Pauling J, Heropolitańska-Pliszka E, Plomp AS, Racine C, Sachdev R, Sinnema M, Skranes J, Veenstra-Knol HE, Verberne EA, Vulto-van Silfhout AT, Wilsterman MEF, Ahn EE, de Vries BBA, Vissers LELM. Establishing the phenotypic spectrum of ZTTK syndrome by analysis of 52 individuals with variants in SON. *Eur J Hum Genet.* 2022 Mar;30(3):271–281. doi: 10.1038/s41431-021-00960-4. Epub 2021 Sep 15. PMID: 34521999; PMCID: PMC8904542.
2. Tokita MJ, Braxton AA, Shao Y, Lewis AM, Vincent M, Küry S, Besnard T, Isidor B, Latypova X, Bézieau S, Liu P, Motter CS, Melder CW, Robin NH, Infante EM, McGuire M, El-Gharbawy A, Littlejohn RO, McLean SD, Bi W, Bacino CA, Lalani SR, Scott DA, Eng CM, Yang Y, Schaaf CP, Walkiewicz MA. De Novo Truncating Variants in SON Cause Intellectual Disability, Congenital Malformations, and Failure to Thrive. *Am J Hum Genet.* 2016 Sep 1;99(3):720–727. doi: 10.1016/j.ajhg.2016.06.035. Epub 2016 Aug 18. PMID: 27545676; PMCID: PMC5011061.