

< *DYRK1A* 関連症候群 (21q22.1 欠失症候群) >

1. 「*DYRK1A* 関連症候群 (21q22.1 (にじゅういちきゅう-いにてんいち欠失症候群))」とはどのような病気ですか

21 番染色体長腕 (21q22.1 領域) に位置する *DYRK1A* 遺伝子の機能が失われることにより、知的発達症、共通した顔立ち、小頭症などを呈する。

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

*DYRK1A* は、脳の発生や機能の分化をはじめとする多くの生物学的プロセスを調節する役割を持っています。*DYRK1A* 遺伝子を含む 21 番染色体長腕 (21q22.1 領域) の微細な欠失、または *DYRK1A* 遺伝子の機能を失う病的バリエーション (変異) が原因と考えられています。

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、新生変異により発症します。

6. この病気ではどのような症状が起きますか

下記のような症状を認めることがあります。

中枢神経症状: 中等度から重度の知的発達症、言語発達の遅れ、自閉スペクトラム症、てんかん、ふらつきなどの運動失調

脳の構造異常: 脳幹低形成、脳室拡大、下垂体柄低形成、髄鞘低形成など

共通した顔立ち: 小頭症、軽度の上眼瞼膨満を伴う深い眼球、薄い上口唇、小顎、大きく目立つ耳、まばらな毛髪など

成長・発達: 子宮内発育遅延、成長障がい、低身長

行動の問題: 摂食障がい、不安症状や攻撃的な行動、手の常同運動

その他の症状: 眼症状 (遠視、近視、斜視など)、便秘、胃食道逆流、骨格症状 (手足や脊椎の軽度の異常)、易感染性、泌尿生殖器症状 (停留精巣、陰嚢低形成など)

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。てんかんに対する抗てんかん薬の投与、発達の特性に応じた療育や環境調整、対症療法が中心となります。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

長期的な予後は不明ですが、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. Ji J, Lee H, Argiropoulos B, Dorrani N, Mann J, Martinez-Agosto JA, Gomez-Ospina N, Gallant N, Bernstein JA, Hudgins L, Slattery L, Isidor B, Le Caignec C, David A, Obersztyn E, Wiśniowiecka-Kowalik B, Fox M, Deignan JL, Vilain E, Hendricks E, Horton Harr M, Noon SE, Jackson JR, Wilkens A, Mirzaa G, Salamon N, Abramson J, Zackai EH, Krantz I, Innes AM, Nelson SF, Grody WW, Quintero-Rivera F. DYRK1A haploinsufficiency causes a new recognizable syndrome with microcephaly, intellectual disability, speech impairment, and distinct facies. *Eur J Hum Genet.* 2015 Nov;23(11):1473-81. doi: 10.1038/ejhg.2015.71. Epub 2015 May 6. PMID: 25944381; PMCID: PMC4613469.
2. Bronicki LM, Redin C, Drunat S, Piton A, Lyons M, Passemard S, Baumann C, Faivre L, Thevenon J, Rivière JB, Isidor B, Gan G, Francannet C, Willems M, Gunel M, Jones JR, Gleeson JG, Mandel JL, Stevenson RE, Friez MJ, Aylsworth AS. Ten new cases further delineate the syndromic intellectual disability phenotype caused by mutations in DYRK1A. *Eur J Hum Genet.* 2015 Nov;23(11):1482-7. doi: 10.1038/ejhg.2015.29. Epub 2015 Apr 29. PMID: 25920557; PMCID: PMC4613470.
3. Blackburn ATM, Bekheirnia N, Uma VC, Corkins ME, Xu Y, Rosenfeld JA, Bainbridge MN, Yang Y, Liu P, Madan-Khetarpal S, Delgado MR, Hudgins L, Krantz I, Rodriguez-Buritica D, Wheeler PG, Al-Gazali L, Mohamed Saeed Mohamed Al Shamsi A, Gomez-Ospina N, Chao HT, Mirzaa GM, Scheuerle AE, Kukolich MK, Scaglia F, Eng C, Willsey HR, Braun MC, Lamb DJ, Miller RK, Bekheirnia MR. DYRK1A-related intellectual disability: a syndrome associated with congenital anomalies of the kidney and urinary tract. *Genet Med.* 2019 Dec;21(12):2755-2764. doi: 10.1038/s41436-019-0576-0. Epub 2019 Jul 2. Erratum in: *Genet Med.* 2020 Apr;22(4):821. doi: 10.1038/s41436-019-0732-6. PMID: 31263215; PMCID: PMC6895419.
4. van Bon BWM, Coe BP, de Vries BBA, et al. DYRK1A Syndrome. 2015 Dec 17 [Updated 2021 Mar 18]. 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/NBK333438/>