

<Hijazi-Reis 症候群 (TCEAL1 を含む Xq22.2 微細欠失症候群) >

1. 「Hijazi-Reis (ヒジャジ・レイス) 症候群 (あるいは、TCEAL1 を含む Xq22.2 (えつくすきゅーにいてんに) 微細欠失症候群)」とはどのような病気ですか

X 染色体長腕 (Xq22.2 領域) に位置する TCEAL1 遺伝子のバリエント (変化)、あるいは同領域の欠失により、神経発達症などの症状をきたす、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

主に女性 (女兒) に認められます。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

X 染色体長腕 (Xq22.2 領域) に位置する TCEAL1 遺伝子のバリエント (変化) により機能が失われること、あるいは X 染色体長腕 (Xq22.2 領域) の微細な欠失が原因となります。TCEAL1 遺伝子を含む微細欠失は、別名 early-onset neurological disease trait (EONDT) とも呼ばれますが、ほぼ Hijazi-Reis 症候群 (ヒジャジ・レイス) と同じです。

5. この病気は遺伝するのですか

X 染色体連鎖遺伝形式を示しますが、ほとんど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

重度の発達の遅れ、筋緊張低下、知的発達症、言語発達の遅れ、共通した顔立ち (広い額、とがった顎、斜視など)、行動障害、消化器症状、眼球症状などを示し、稀にてんかん発作を伴います。

7. この病気ではどのような治療法が起こりますか

現時点では、根本的な治療法は確立していません。患者さんの症状の程度に応じた包括的な健康管理が望まれます。また、随伴する症状に対しては対症療法を行います。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

重度の知的発達症を伴いますが、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. Yamamoto T, Wilsdon A, Joss S, Isidor B, Erlandsson A, Suri M, Sangu N, Shimada S, Shimojima K, Le Caignec C, Samuelsson L, Stefanova M. An emerging phenotype of Xq22 microdeletions in females with severe intellectual disability, hypotonia and behavioral abnormalities. *J Hum Genet.* 2014 Jun;59(6):300–6. doi: 10.1038/jhg.2014.21. Epub 2014 Mar 20. PMID: 24646727.
2. Hijazi H, Reis LM, Pehlivan D, Bernstein JA, Muriello M, Syverson E, Bonner D, Estiar MA, Gan-Or Z, Rouleau GA, Lyulcheva E, Greenhalgh L, Tessarech M, Colin E, Guichet A, Bonneau D, van Jaarsveld RH, Lachmeijer AMA, Ruaud L, Levy J, Tabet AC, Ploski R, Rydzanicz M, Kepczyński Ł, Połatyńska K, Li Y, Fatih JM, Marafi D, Rosenfeld JA, Coban-Akdemir Z, Bi W, Gibbs RA, Hobson GM, Hunter JV, Carvalho CMB, Posey JE, Semina EV, Lupski JR. TCEAL1 loss-of-function results in an X-linked dominant neurodevelopmental syndrome and drives the neurological disease trait in Xq22.2 deletions. *Am J Hum Genet.* 2022 Dec 1;109(12):2270–2282. doi: 10.1016/j.ajhg.2022.10.007. Epub 2022 Nov 10. PMID: 36368327; PMCID: PMC9748253.
3. Shimojima Yamamoto K, Itagaki Y, Tanaka K, Okamoto N, Yamamoto T. Xq22 deletion involving TCEAL1 in a female patient with early-onset neurological disease trait. *Hum Genome Var.* 2024 May 15;11(1):20. doi: 10.1038/s41439-024-00278-9. PMID: 38750072; PMCID: PMC11096163.