

ACTL6B 遺伝子異常症について、みなさんと考えたいこと

遺伝子名 ACTL6B

診断名 Intellectual developmental disorder with severe speech and ambulation defects

*以下、記載した内容は、掲載時のものです。今後、新しい情報が得られたときは、適宜アップデートしていきます。

はじめに

ACTL6B 遺伝子の変化と病気との関連が初めて報告されたのは 2019 年です。このとき、ACTL6B 遺伝子に変化を持つ 20 名の患者さんの情報が報告されました。常染色体顕性遺伝（優性遺伝）での発症、常染色体潜性遺伝（劣性遺伝）での発症いずれもありますが、今回は常染色体顕性遺伝（優性遺伝）について記載しています。現在までに確認されている患者さんは約 100 名とされています。近年、染色体や遺伝子を詳しく調べる検査技術が進んできているため、今後もこの病気と診断される方は増えていくと考えられています。

どういう症状があるの？

この体質をお持ちの方では、成長や発達、体の特徴などについて、気をつけたほうがよい特徴や症状がいくつか知られています。以下にご紹介する内容は、限られた報告や研究をもとにまとめられた情報で、すべての症状を網羅したものではありません。あくまで「この体質の方にみられることがある傾向」としてご覧ください。また、同じ体質を持っている方でも、症状のあらわれ方や程度には個人差があります。すべての方に同じような症状が出るわけではありません。この情報は、「どんな症状が出る可能性があるのか」を事前に把握しておくためや、実際に見られた症状がこの体質と関係しているかを医師と一緒に考える際の参考として役立ててください。

気をつけた方がよい症状

発達

発達はのんびりしていることが多いと言われ、その進み方には個人差があります。報告されている目安としては、お座りが 3 歳前後、一人歩きが 4 歳前後とされることがあります。その一方で、約半数の方では一人で歩くことが難しいとも報告されています。また、言葉の発達もゆっくりな場合が多く、約 8 割の方で言葉によるコミュニケーションが難しいとされます。お子さんの発達を見守りながら、療育（発達支援）が提案されることもあります。

行動面での課題

約 60%のお子さんで、人とのやり取りが難しいと感じられる場面や、同じ動きを繰り返す行動（手をこする、口に手を持っていくなど）、音に対して敏感に反応する、といった行動面での特徴がみられることがあります。これらは、お子さんなりの感じ方や落ち着き方の一つと考えられています。お子さんが生活しやすいように周囲と協力し、生活環境を整えていくことが大切です。



神経の症状

筋肉に力が入りにくい「筋緊張低下」がみられることがあります。発達がゆっくりだったり、体のバランスに取りにくさ、体感の不安定さ、母乳やミルクの飲みにくさ、呼吸のしにくさなどにつながることがあります。頭のMRI（画像検査）を行うと何らかの所見が見られることもあります。お子さんの様子で気になることがあれば、担当の先生にご相談ください。

てんかん

てんかん発作を経験する方は約 10%と報告されています。発作のタイプは様々で、最初の発作が起こる年齢にも幅があります。普段の生活の中で気になる動きがあれば、担当医にご相談ください。気になる動きを動画に収めていただぐと、診断のヒントとなることもあります。

どういうふうに家族へ遺伝するの？

この体质は、常染色体顕性遺伝（優性遺伝）というパターンで伝わります。多くの場合、新生変異（精子や卵子が作られる過程で偶然おきた遺伝子の変化）によるものであり、誰のせいでもありません。この場合、次子再発率（同じ体质をもつお子さんを妊娠ごとに授かる確率）は、一般頻度と同じと考えられます。ただし、一般的に遺伝子の違いにより発症する症例では親子間でも症状の種類や重さが大きく異なる場合があることが知られており、子がもつ遺伝子の変化を、親も持っているにも関わらず、親の症状は軽微なため気づかれていない事例があります。この場合次の妊娠で同じ体质を持つ子を授かる可能性は 50%と見積もられます。

遺伝に関するお話を希望される方は、遺伝カウンセリングにて対応できますので、ご相談ください。

利用できる社会資源はあるの？

現時点（2026年2月）で国内に活動している家族会はありません。

指定難病や小児慢性特定疾患といった助成制度にも登録はされていません。伴う症状や、その程度に応じて何らかのサポートを受けることができる場合があります。社会資源の活用については担当医に、ご確認ください。



更新日 2026年2月4日 GENIE ACTL6B_001 ver1.0

Team GENIE