

クリーフストラ症候群について、みなさんと考えたいこと

遺伝子名	EHMT1
診断名	クリーフストラ（Kleefstra）症候群

* 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

クリーフストラ症候群（Kleefstra syndrome：以降はKSと記載します）は、2002年にDawsonらによって初めて報告され、2006年にKleefstraらが原因遺伝子としてEHMT1遺伝子を報告し、Kleefstra症候群と言われるようになりました。EHMT1遺伝子は9番染色体の9q34.3という場所に位置しています。EHMT1遺伝子自体が変化する場合、もしくは染色体9q34.3領域がEHMT1遺伝子を含めて欠けることにより発症するため、9q34欠失症候群とも言われます。現在まで、日本も含め複数名の報告があります。今後、更に患者さんの情報が集まってくることも期待されます。

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。

よくみられる症状

筋緊張低下（筋肉の弱さ）

筋緊張低下の影響により、哺乳が苦手、不十分な呼吸やのんびりとした運動発達等を起こすことが知られています。特に小児期には感染により呼吸の症状が悪くなりやすいため、注意が必要です。

てんかん

約30%の方に合併すると言われます。けいれんを繰り返すような場合には小児神経専門の医師に診てもらい、薬物療法（抗てんかん薬）を行うか相談します。

運動発達

発達はのんびりすると言われますが、その程度は様々です。運動面はのんびりと発達しますが、ほとんどの方で2-3歳以降に歩けるようになると報告されています。のんびりした発達に対し、療育（発達支援）が検討されます。



言語発達

言葉を発すること（表出言語）に課題があります。意味のある言葉を獲得する方もいれば、言葉を使ったコミュニケーションが苦手なため、手話や絵などを用いる方もいます。一方、言語の理解力は良好とされています。

その他の症状

心臓

30～40%の方で生まれつきの心臓病（先天性心疾患）を合併すると報告されています。心臓超音波検査などから先天性心疾患が見つかった場合、循環器科の医師に診てもらい治療方針を相談します。

腎・泌尿器の症状

30～60%の方が停留精巣（精巣が陰嚢内にないこと）、尿道下裂（尿道の位置がずれていること）、小陰茎などを呈するため、症状がある場合には泌尿器科の医師に相談します。また、腎臓に形の違いを持つ方が10～30%とされているため、超音波検査での評価も検討されます。

上記以外に眼の症状（遠視など）、難聴、睡眠障害も報告されています。

どういうふうに家族へ遺伝するの？

この体質は、常染色体優性（顕性）遺伝というパターンで伝わる事が明らかになっています。KSでは、EHMT1遺伝子自体の変化による場合と、EHMT1遺伝子を含む染色体9q34.3領域の欠失による場合があります。遺伝子の変化による場合は、ほとんど新生変異：配偶子（精子や卵子）が作られる過程における突然変異（偶然に起きたもので誰のせいでもない）によって発生すると報告されています。新生変異の場合、次子再発率（同じ体質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。後者の染色体が欠けた場合は、ご両親のいずれかが染色体に形の違いをお持ちである場合があります。この場合、次の子さんがKSを持つ確率が一般頻度よりも高くなる可能性があります。

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？

クリーフストラ症候群日本家族会（<https://ksjapan-family.com/families/>）が活動しています。

KSは“9q34 欠失症候群”として、指定難病に登録されています。国が定める認定基準を超える重症度の場合に対象となります。申請には医師の診断書が必要となるため、担当医にご相談ください。伴っている症状や、その程度に応じて療育手帳などによる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。

