

MEF2C 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

MEF2C

診断名

Neurodevelopmental disorder with hypotonia, stereotypic hand movements, and impaired language

* 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

この症候群は 5 番染色体にある MEF2C 遺伝子がうまく働かなくなることを原因とします。2010 年に MEF2C 遺伝子と症状の関連が分かってから、100 例を超える報告があります。MEF2C 遺伝子を含む形で染色体が失われる場合（欠失型）と、MEF2C 遺伝子自体がうまく働かなくなる場合（点変異型）があります。染色体や遺伝子を調べる技術が進歩したことにより、診断される患者さんの数は増えています。

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。

よくみられる症状

発達

発達はのんびりしていますが、その程度は様々です。海外で行われた保護者向けのアンケート調査では、平均して「寝返り」は 1 歳 4 か月頃、「おすわり」は 2 歳 2 か月頃、「歩き始め」は 3 歳 2 か月頃と報告されています。1 歳 6 か月を過ぎたお子さんのうち、約半数は一人で歩くことが難しいともいわれています。言葉の発達については、5 歳以上でも約 8 割のお子さんが、話すことが難しいという結果が出ています。そのような場合、手話や絵カード、タブレットを使ったコミュニケーションの方法を取り入れているご家庭もあります。発達の様子を見ながら、必要に応じて「療育（発達支援）」が提案されることもあります。お子さんに合ったサポートを一緒に考えていくことが大切です。

てんかん

80%を超える方がてんかんを合併すると報告されています。発症年齢は 1 歳前後が多く、2 歳までに 90%の方で発症すると言われています。抗けいれん薬内服などの治療により発作は軽減されるようです。けいれん発作は様々なタイプがあるため、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。

行動の症状

行動面での特徴は様々です。人と手をつなぐこと・アイコンタクトが苦手、注意力散漫、手をもむ・歯ぎしりなどの反復行動が見られます。約 1/4 の方で自閉症スペクトラムと診断されていると言われています。一方で積極的に他者と交流を取る方もいます。また、聴覚過敏など周りの環境の影響を受けやすく、痛みに鈍感な方も多いようです。

神経の症状

ほとんどの方で筋緊張低下（筋力が弱い）が見られます。症状が強い場合、経管栄養（鼻から胃に通したチューブで栄養をする）が必要となる、発達に影響する、などの症状が見られる可能性があります。

消化器症状

様々なお腹の症状を来す可能性があります。産まれてすぐのころは哺乳が上手にできず、経管栄養（胃に入れたチューブから直接ミルクを入れる方法）が行われている方もいます。それ以外に便秘症、胃食道逆流症、呑気症（空気を飲み込む）、歯ぎしりも起こりやすい合併症として知られています。

眼の症状

約 60%の方で斜視や屈折異常（近視、遠視、乱視など）を合併すると言われています。眼科の先生による評価・フォローが重要となります。本やテレビが近いなど気になる症状がありましたら、担当医にご相談ください。

呼吸の症状

約 60%の方で感染症を繰り返す、無呼吸・過呼吸を繰り返すなど不安定な呼吸が見られることがあります。

睡眠の症状

約 40%の方で睡眠の症状：寝つきが悪い、眠りが浅い、などの症状を有していると言われています。症状が強い場合は内服薬も検討されますので、担当医にご相談ください。

どういうふうに家族へ遺伝するの？

この体質は、常染色体顕性（優性）遺伝というパターンで伝わる事が知られています。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、一般頻度と同等あるいは少し上がる程度と考えられます。ただし、一般的に遺伝子の変化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 MEF2C 遺伝子の変化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？

現在（2024 年 6 月）、日本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。伴っている症状や、その程度に応じた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。

