

SEMA6B 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	SEMA6B
診断名	Epilepsy, progressive myoclonic, 11

* 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

SEMA6B 遺伝子の変化が病気と関係していることが初めて明らかになったのは 2020 年のことです。このときには、日本人の患者さんを含め、4 人の患者さんの情報が発表されました。その後もう少しずつ症例が追加され、現在までに確認されている患者さんは数十人程度とされています。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、その程度は様々です。お座り 16～18 か月、ひとり歩き 2～3 歳という報告もありますが、大きくなっても歩くことが難しいお子さんもいます。また、言葉の発達もゆっくりな場合が多く、初めての言葉は 2 歳前後とされることもあります。言葉でのコミュニケーションが難しい方も少なくないようです。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。

成長（身長・体重・頭の大きさ）

身長や体重はやや小柄なお子さんもありますが、大きく標準から外れている方は多くないと報告されています。定期的に成長の記録をつけることが重要です。

てんかん

多くの方（報告では 70～90%とされます）でてんかん発作を経験します。発作のタイプは様々で、早い場合には生後数か月頃から始まることもあります。抗てんかん薬で発作を無くす～減らすことを目指しますが、複数のお薬を使っても難しい方もいます。発作の頻度が多い状態が続くと、発達に影響することがあり、丁寧に経過を見ていくことが重要です。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くと、診断のヒントとなることもあります。

神経の症状

発達症状以外にも、物を取ろうとするとときに震える・びくつとする、手足の筋肉がつっぱりやすい、反射が強くなるなど、力の入り方の調整が難しい様子のあるお子さんもいます。医学的には「振戦（しんせん）・ミオクローヌス」や「痙縮（けいしゆく）・腱反射亢進」、などと言われます。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。

行動面での課題

多動（じっとしているのが難しく、興味のあるものを見つけると急に動き出す）、集中が続きにくい「注意の散りやすさ」、など、行動面での特徴がみられることがあります。お子さんが生活しやすいように周囲と協力し、生活環境を整えることが大切です。

どういふうに家族へ遺伝するの？

この体質は、常染色体顕性遺伝（優性遺伝）というパターンで伝わるということが知られています。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質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。

