

CLCN6 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 診断名

CLCN6
CLCN6 関連小児期発症進行性神経変性症
／神経セロイドリポフスチン症 15 型（NCL15）

* 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、適宜情報をアップデートしていきます。

はじめに

CLCN6 関連疾患は、CLCN6 遺伝子の違いによって起こる、報告の少ない神経の病気です。CLCN6 遺伝子から作られるたんぱく質は、細胞内で不要になった物質を分解・再利用する仕組みに関わっています。

2020 年に、同じ CLCN6 遺伝子の違いをもつ 3 名のお子さんが初めて詳しく報告されました。その後も異なる遺伝子の違いをもつ方が報告されていますが、世界で報告されている患者さんはまだ少なく、症状の幅や長期的な経過については分かっていない点が多々あります。

CLCN6 遺伝子に見つかるすべての変化が同じ病気を起こすわけではありません。現在、重い小児期発症の症状との関連が確立しているのは、主として特定のミスセンスバリエーション（遺伝子に一部変化を生じて、通常とは異なるアミノ酸に置換されます）が CLC-6 の働きを過剰または異常にする場合です。検査結果は、変化の種類、これまでの報告、両親の検査、必要に応じた機能解析などを合わせて慎重に判断します。

どういう症状があるの？

この体質では発達や運動、てんかん、見え方、呼吸や食事など、いくつかの注意する症状が知られています。以下に記した症状は、限られた報告をもとにしているため、すべてを網羅している訳ではありません。また、同じ体質をもつ方のなかでも、症状の種類や重さには個人差があることが知られており、必ず症状を発症するとも限りません。必要に応じて先回りして検査する必要があるかどうか、何らかの症状がみられたときに体質と関係するものなのか、担当医と相談する際の目安とするものです。

気をつけた方がよい症状

発達・運動

首のすわり、座る、歩く、ことばなどの発達がゆっくりすることがあります。筋肉の張りが弱く、自力で座る・歩くことが難しい場合もあります。また、いったん獲得した運動やコミュニケーションの力が徐々に低下することがあります。定期的に発達や運動機能を確認し、療育、リハビリテーション、姿勢保持具や車いすなどを、その時々状態に合わせて検討します。

てんかんの症状

てんかん発作がみられることがあります。乳児期の点頭てんかん（ウエスト症候群）や、治療に難しさのある発作も報告されています。けいれん、意識がぼんやりする、急に力が抜けるなどの様子があれば、小児神経科で脳波検査を行い、発作の型に合わせて治療します。

眼・見え方の症状

視線が合いにくい、物を追いきにくい、視力が低下するなどの症状がみられることがあります。網膜の働きが低下する場合もあります。診断時や症状に応じて眼科で評価し、見え方に合わせた環境調整やコミュニケーション支援を検討します。

その他の症状

上記以外に呼吸や飲み込みの症状（呼吸が浅くなる、肺炎を繰り返す、むせなど）、筋肉・末梢神経・骨格の症状（年齢に伴う筋力低下、関節の動かしにくさ、背骨の変形など）、脳の画像・頭囲の異常（大脳や小脳の萎縮、頭囲の伸びがゆっくりになること）なども報告されています。

現在、CLCN6 関連疾患そのものの進行を止めることが証明された治療法はなく、それぞれの症状に対する治療と生活のしやすさを保つための支援が中心となります。発熱や感染症をきっかけに呼吸状態やてんかん発作が悪化することがあるため、普段と比べて変化がある場合には早めに医療機関へ相談してください。

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。ご両親の検査で同じ変化が見つからない場合、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）は低いと考えられますが、精子や卵子の一部にだけ遺伝子の違いがある可能性があるため、完全に 0%とは言いきれません。一方で、親御さんが同じ遺伝子の違いをもっている場合、次の妊娠で同じ体質をもつお子さんを授かる可能性は 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（2026 年 7 月）、ホームページを公開している国内の CLCN6 関連疾患に特化した患者・家族会は確認されていませんが、海外には家族支援や研究支援を行う団体として「Cure CLCN6」があります。

CLCN6 関連疾患が神経セロイドリポフスチン症として診断され、基準を満たす場合には、小児慢性特定疾病の医療費助成の対象となる可能性があります。伴っている症状や、程度に応じて療育手帳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。

* 本資料は、生成 AI、医学文献などをもとに作成し、当科医師が確認しております。

できるだけ正確な情報提供を心がけておりますが、個々の状況により対応が異なることがあります。

また、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、

適宜情報を更新する可能性があります。



更新日 2026 年 7 月 16 日 GENIE_CLCN6_001 ver1.0

Team GENIE