

KMT2D 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	KMT2D
診断名	歌舞伎症候群（Kabuki syndrome）

* 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

1981年に日本人医師の新川・黒木らが最初の症例報告を行ったことから、Niikawa-Kuroki 症候群とも言われます。日本人では 32,000 出生に 1 人と推定されています。KMT2D 遺伝子・KDM6A 遺伝子という 2 つの遺伝子が歌舞伎症候群の原因遺伝子として報告されています。

どういう症状があるの？

この体質を持つ方では、成長や発達、からだつきの特徴など、いくつかの注意した方がよい症状が知られています。以下の症状は限られた報告をもとにまとめられているため、起こりうる症状のすべてを網羅している訳ではありません。また、同じ体質を持つ方でも、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、すべての症状を必ずしも持つとは限りません。想定される症状について先回りして検査しておく必要があるのか、みられた症状が体質と関係したものであるかどうか判断する際の目安となるものです。

よくみられる症状

発達：90%以上の方で発達に課題を抱えていると言われますがその程度は様々です。発達に大きな課題を指摘されず、成人されている方もいます。一人歩きは平均 20 カ月（15～30 カ月）、発語は平均 21 カ月（10～30 カ月）と報告されています。運動面とともにお育ちを確認する経過の中で、療育（発達支援）が提案されることもあります。

心臓：約半数の方に産まれつきの心疾患（先天性心疾患）を認めると報告されています。今まで心臓の検査をしたことがない方は担当医に相談ください。先天性心疾患が見つかった場合、循環器科の医師と治療方針を相談します。

耳鼻科：聴こえの症状を持つ方は約 50%と言われます。産まれつきのこともあります。慢性的に中耳炎を繰り返し、結果として聴こえに影響を及ぼすこともあります。定期的な耳鼻科への通院、感冒時の対応など、かかりつけの耳鼻科を持つことが重要となります。

神経：10-40%の方でけいれんを合併すると報告されています。何か気になる動きがあればご相談ください。余裕があればスマートフォンなどで動きを記録できると、より情報量が増えます。

成長：出生時の体格は標準範囲内であることが多いですが、出生後は低身長が課題となります。外来受診時や健診の際に成長の記録をつけていくことが重要です。

そのほかの症状

眼科：眼瞼下垂（まぶたが黒目にかかるくらい下がる）、斜視、白内障など眼の合併症が知られています。また、就寝中に眼が完全に閉じ切れない影響で眼が赤くなる、涙が多くなる、こともあります。定期的に眼科の先生にかかることも検討します。

腎泌尿器：産まれつきの腎臓の形の違い、停留精巣、尿道下裂、膀胱尿管逆流、外性器異常など腎臓・泌尿器系の症状を約 25%の方で合併します。お腹の超音波検査での評価も検討されます。

消化器：鎖肛（産まれつきお尻の穴が閉じている）、横隔膜ヘルニアの合併が知られています。また、鎖肛までではないにしても、便秘で悩んでいる方は多いことが知られています。

免疫：易感染性（風邪をひきやすい）、貧血や血小板（血を止める働き）を合併する方も報告されています。

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（優性）遺伝というパターンで伝わるのが知られています。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。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、一般頻度と同じ程度と考えられます。ただし、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ります。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、次の妊娠で歌舞伎症候群の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？

現在（2023年8月）、活動している家族会はないようです。

小児慢性特定疾病（染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群）、指定難病に指定されています。重症度が国の認める基準を超えた場合に対象となり、申請には医師の診断書が必要となるため、担当医に相談ください。その他、合併している症状や、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可能性があります。社会資源の活用については担当医にご確認ください。



最後に

今後、報告が増え様々なことが明らかになるにつれて、お子さんの体質に関する健康管理、生活に役立つ情報が増えていくものと思われます。私達もお子さんの経過をご家族と共有し、新たな情報もお伝えしながら、「これからの疾患」として一緒に考えさせていただけたらと思っております。

このプロジェクトでは、健康管理や子育てに関する様々なご相談やご要望に、幅広く応えていくことが出来れば考えております。診察や遺伝カウンセリングなどを通じて情報を整理し、ご不安やご心配をお聞かせいただくことも可能ですので、お近くの施設の代表までご連絡ください。

「遺伝カウンセリング希望」とお伝えいただければ、担当者に対応いたします。

東京都立小児総合
医療センター
臨床遺伝科
042-300-5111

兵庫県立こども病院
臨床遺伝科
078-945-7300

