

SLC9A6 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	SLC9A6
診断名	Christianson 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、適宜情報をアップデートしていきます。

はじめに

発達遅滞は出生児の約 2～3%に見られ、男児の方が若干多いことが知られています。これは男女において構成の違う X 染色体に位置する遺伝子に違いが起こった場合、男児の方が影響を受けやすくなるためです。発達遅滞を持つ男児の 8-12%は X 染色体に位置する遺伝子の違いを原因としており、Christianson(クリスチャンソン)症候群の原因遺伝子である SLC9A6 遺伝子も X 染色体に位置しています。

Christianson 症候群（以降は CS と記載します）は、1999 年に Christianson らにより初めて報告され、2008 年に原因遺伝子として SLC9A6 遺伝子が突き止められました。現在まで約 100 例が報告されており、網羅的遺伝子解析技術の臨床応用に伴い、今後報告数が増えることが期待されます。

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たものであり、すべての症状を網羅した訳ではありません。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みとめるとは限りません。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

多くの方でのんびりしていると言われるますが、その程度は様々です。自立歩行は平均より 1-2 年遅れるという報告はありますが、一方で 10 歳までひとり歩きが出来ない方の報告もあります。また、歩行も不安定で何らかのサポートを要する方が少なくありません。おしゃべりは苦手であり、会話が可能な成人の方もいるようですが、言葉を使ったコミュニケーションができない方も少なくありません。発達を見守る中、療育（発達支援）が提案されることもあります。

けいれん

ほぼ全員の患者さんで、けいれん（てんかん）を合併し、発症年齢の典型例は 3 歳前と言われています。内服薬でコントロールできる方もいますが、中にはけいれんのコントロールが非常に難しく、最終的に発達に影響を及ぼす方も報告されています。何か気になる動きがあれば、担当医へご相談ください。

成長

CSの体質を持つ方では出生後から頭が小さいことが特徴の一つと言われます。また筋力・筋緊張も弱い方が多いため、その影響により哺乳・食事が少なく体重の増えに課題がある方もいます。定期的な受診の中で成長の記録をつけていくことが重要となります。

眼症状

産まれつきの斜視（黒目の位置がずれていること）に注意が必要です。眼を動かす神経がうまく使えないため斜視になっている方もいるようです。定期的な眼科受診が提案されます。

消化器

哺乳・食事が苦手なことに加えて、胃食道逆流症や便秘の合併が多いと報告されています。気になる症状がありましたら、担当医へご相談ください。

感染

呼吸器の感染症にはかかりやすいかもしれません。日々の感染予防を心がけ、感染時には医療機関へ受診するタイミングを慎重に検討する必要があります。

どういうふうに家族へ遺伝するの？

この体質は男女で構成の違う X 染色体（女性：X 染色体が 2 本、男性：X 染色体と Y 染色体が 1 本ずつ）に関連した X 連鎖遺伝というパターンで伝わることで知られています。X 染色体にある SLC9A6 遺伝子は女性で 2 個、男性で 1 個持っています。SLC9A6 遺伝子がうまく働かなくなった場合、女性だともう片方の SLC9A6 遺伝子がある程度その機能を補ってくれるため、女性より男性で症状が強く出やすくなります。SLC9A6 遺伝子異常症は新生変異（偶然に起きたもので誰のせいでもない）、男性患者の母親が遺伝子の違いを持っている場合（保因者）があります。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。一方、母親が保因者の場合、50%の確率で違いを持った遺伝子がお子さんに伝わりますが、症状の程度は症例や性別により様々です。

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 12 月）、活動している家族会はありません。

伴っている症状や、その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。



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と考えております。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、担当者が対応いたします。

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

