

ボクたちを知ってください！



MECP2 重複症候群

mecp2.jp



【MECP2 重複症候群とは】

MECP2 重複症候群 (MECP2 Duplication Syndrome)は主に男児に起こり、X 染色体上の MECP2 遺伝子の重複が原因の進行性重度神経疾患です。同じ MECP2 遺伝子が欠失するとレット症候群になり主に女児におきます。

国内 65 人
(女児 9 人含)
2017 年研究班調べ

【主な症状】

- **反復性(周期性)の呼吸器感染症**
9 割の家族が感染症にかかりやすいと感じている
- **難治性てんかん発作(学齢期に発症)**
19 人中 15 人の子が発作を発症
- **重度の便秘**
赤ちゃんの頃からずっと便秘で薬を飲んでも効果が感じられない
- 乳児期の筋緊張低下、摂食障害、中度から重度の知的障害
言語習得困難、歩行困難や歩行不能など

鼻づまりや鼻水の症状から一気に高熱になり状態が悪化し、それを何度も繰り返します

現在ある抗てんかん薬ではなかなかコントロールできず、副反応が強くて出てしまいます

【外見的特徴】

MECP2 重複症候群の子どもたちは、似たような外見的特徴を持っています。
つぶらな瞳・小さな口(おちよぼ口) 大きな耳・細長い指と細長い爪、その他に、指吸い、指噛み、バニーホッピング手の常同運動(特に喜んでいる時にオールを漕ぐような腕を高速で上下させる動き)をする子が多いです。

画像 URL <<https://mecp2.jp/what-mecp2/外見的特徴/>>

発作は学齢期に発症することが多いため、早期診断には
・繰り返す感染症
(肺炎・気管支炎・副鼻腔炎)
・重度の便秘
・ミルクを大量に吐く
・身体的成長の遅れ
に気を付けてみていただきたいです

動画で見る MECP2 重複症候群の
子どもたちと家族会



ボクたちを知ってください！

【MECP2 重複症候群研究】

ーアメリカー

2005年 Dr. Huda Zoghbi (Baylor College of Medicine)により同定

2015年 Dr. Zoghbi により ASO (アンチセンスオリゴヌクレオチド) を使った遺伝子治療の発表

最新研究 URL <<https://stm.sciencemag.org/content/13/583/eaaz7785>>

2020年 治験に向けたレジストリの開始

ーオーストラリアー

2020年 全世界対象 MECP2 重複症候群データベースの登録開始

データベース途中経過報告 URL <<https://youtu.be/lrWBxZ4967I>>

◇ その他の遺伝子治療研究については[コチラの動画](#)から確認できます。

◇ MECP2 重複症候群の重症度とコルチゾール値の関連性を示す研究は[コチラ](#)から確認できます。

ー日本ー

2017年 レット症候群・MECP2 重複症候群合同研究班が発足

2019年 小児慢性特定疾病に認定

2020年 治療法の基盤開発研究へ家族会として参加

※研究班では、MECP2 重複症候群の遺伝子検査を行っています。ご希望される方は家族会までお問い合わせください。

★ Dr. Zoghbi と研究班代表・伊藤先生 (NCNP) から家族会へのメッセージは[コチラ](#)

【MECP2 重複症候群患者家族会】

2016年 10月に6人の母たちが宮城・東京・岐阜・大阪・鹿児島から大阪に集まり発足しました。

今年が発足5年目のアニバーサリーイヤーです！！

現在は17家族と19人の子どもたち(3歳～34歳)が登録しています。

<活動目標>

1. 疾患の認知度を上げる
2. 指定難病を受ける
3. 難治性てんかん発作の治療法確立

最終的には、日本で遺伝子治療をうけることを目標に活動しています。

○家族会では、メンバーを随時募集しています○

正会員：MECP2 重複症候群患者家族

サポーター：患者会を応援・支援して下さる方々

賛助会員：家族会を応援・支援して下さる企業・団体

申込みは[コチラ](#)まで！

【MECP2 重複症候群患者家族会 SNS】

MECP2 重複症候群のこと、家族会のこと、家族会の子どもたちのコト、研究のこと等など、タイムリーに発信中！

<facebook>



<twitter>



<LINE 公式>



【お問い合わせ先】 MECP2 重複症候群患者家族会

info@mecp2.jp

