

環状 14 番染色体症候群とは

1 から 22 まである常染色体のうち、14 番染色体で末端欠失が染色体の両端に生じてしまい、端と端がくっついてリング状になったものを環状 14 番染色体といいます。その染色体異常に起因する様々な症状を環状 14 番染色体症候群といいます。

○症状

染色体が環状になっているため、細胞分裂の際の染色体の分離がうまく行かず分裂できない、または分裂しても生存できない細胞が生じてしまうため、乳児期からの難治性のてんかん、ことばを主とした発達の遅れ、発達障害、低身長、小頭症などの症状がみられます。なかには上気道の感染症(鼻かぜや中耳炎など)を反復する方もいます。また、網膜などの特定の臓器に障害を抱える方も報告されていますが、全ての方に見られる症状ではなく、目立った臓器の障害があまり見られないのがこの病気の特徴でもあります。

特に難治性てんかんはこの病気の特徴で、ほぼ全ての方が発症します。多彩な発作を完全にコントロールすることは難しく、複数の抗てんかん薬の併用療法を必要とすることが多いと言われています。

○頻度

稀であると言われていますが、具体的な有病率はわかっていません。世界で 50 人以上の方が論文で報告されていて、日本でも数例の報告があります(すべての方が報告されるわけではありません)。家族会として現在把握している患者数は日本国内で 10 名です(2020 年 3 月末現在)。しかし、生命に関わる染色体異常ではないこと、てんかんと発達の遅れといった、一般的に染色体異常を疑わない症状が主体であることを考えると、てんかんとしてのみ治療を受けている未診断の方が多く存在するのではないかと思います。

○治療

生まれながらにして持った染色体の構造異常が原因であり、根本的な治療法は現時点ではありません。症状に応じた治療、特にてんかんの治療が中心になります。

てんかんに関して、完全に治癒する方はごくわずかで、多くの方は複数の抗てんかん薬を長期に飲み続ける必要があります。

抗てんかん薬は、フェノバルビタールやカルバマゼピンが有効ではないかとの報告もありますが、きちんとした研究で有効性の示された報告はありません。日本でもこの 10 年間で新規抗てんかん薬が数多く使用可能となっており、新規抗てんかん薬が有効である可能性があります。内服薬のみでは治療困難な方にはケトン食療法や迷走神経刺激術なども考慮されます。

てんかんとともに、ほぼ全ての方に発達の遅れとことばの問題が生じます。筋力の弱さもあるため早期に療育を開始し、理学療法や言語療法を受けることが望ましいです。特に言語の獲得が難しいことが多いため、非言語的なコミュニケーション代替手段のトレーニングが重要となってきます。

また、合併症の検査として、一度は眼科で眼底検査を、中耳炎を反復している方は耳鼻科で聴力検査を受けることが推奨されています。

○経過

てんかんのコントロールが大変である可能性があります、基本的に命に関わる合併症はありません。乳幼児期はてんかんの治療を行いつつ理学療法や言語療法といった療育を受け、就学後は言語面や学習面で特別な支援が必要となります。

現在のところ指定難病にはなっておりませんが、種々の社会福祉サービスを受けることができますので、関係機関との連携が重要です。

かみひこうきの会のついて

かみひこうきの会は”環状14番染色体症候群”と診断された患者様、ご家族の交流をはかる会です。超希少難病で国内の報告例は極めて少なく情報がない中、2019年4月に正式に設立しました。お互いの情報交換や、医師の先生のご協力のもと、正しい知識を得て、各会員様や新たに病気と診断された患者様に役立つ情報を提供し、少しでも過ごしやすい世の中を目指すことを目的としております。また、専門の先生に研究を進めていただくとともに、多くの方に病気の存在を知っていただく事によって社会的認知を広げ、指定難病認定に向けた活動を行っています。

医療関係者のみなさまへ

環状14番染色体症候群は、「この症状が出たら環状14番染色体症候群だ」というものはありません。国内での人数も少なく、傾向が見えていないというのが実情です。また、てんかんをはじめとする様々な症状は他の病気でも見られるため、てんかんの発作が染色体異常に起因していると考える先生方は少ないと思われまます。実際、当会の会員も偶然判明した方ばかりです。環状14番染色体はG分染法ですぐに判別が可能です。もし、難治性てんかん、発達遅滞などの特徴的な症状が複数出ている場合には、染色体の検査を実施していただければ幸いです。

難治性てんかん、発達遅滞の原因が少しでも早く判明し、てんかん発作を抑え、身体的ダメージを最小限に抑えることができればと考えております。どうぞよろしく願いいたします。

お問合せ

かみひこうきの会 ～環状14番染色体症候群の患者と家族の会～

代表 小田 欽哉 (おだ きんや)

TEL : 090-5318-5571

事務局所在地 : 東京都武蔵村山市

メールアドレス : r14-kamihikouki@jcom.zaq.ne.jp

ホームページ : <https://r14-kamihikouki.wixsite.com/main>