

日本コケイン症候群ネットワーク

(COCKAYNE SYNDROME NETWORK = CS)

SHARE & CARE ～『分かち合いと助け合い』を合言葉に～

コケイン症候群は100万人に2人と言われる極めて稀な早発老化症です。研究で遺伝子損傷を修復する仕組みに欠陥があることがわかっていますが発症の仕組みや症状の違いなど不明なことが多くあります。根本的な治療方法もなく対症療法しかありません。

CSは4つのタイプに分類されます

- CS I 型・最も多いタイプ。生後1年以降に多くの症状が出る
- CS II 型・重症型。出生時から成長障害がみられる
- CS III 型・遅発型。比較的軽症だが進行は早い。
- XP-CS型・XPとCSの両方の特徴を持った症状がでる。



主な症状(個人差がとてもあります)

- ★日焼けしやすい(日光過敏症)
- ★腎臓の機能が低下する
- ★白内障・網膜色素変性症・難聴
- ★内臓などの機能に老化症状が出る
- ★言葉や発達が遅い
- ★嚥下障害が深刻になる
- ★低身長・低体重歩行が不安定
- ★呼吸障害・睡眠障害
- ★特徴的な顔つき(落ち窪んだ眼・上顎突出)
- ★虫歯になりやすい

会の目的と活動内容

- ☆患者本人・ご家族・医療従事者・研究者・支援者が協力して原因究明と治療の確立を目指します。
- ☆患者のQOL(生活の質)の向上を目指して情報交換と親睦を図ります。
- ☆子供を亡くした家族への支援と交流を図ります。

- ★集い(お泊り会)・勉強会・啓蒙活動を行います。
- ★ホームページで情報交換を行います。最近ではオンライン交流会を2ヶ月に一度のペースで開催し



現在24家族(CS患者は16人)が登録しています。過去に亡くなったCS患者は25人です。病気を理解してもらい周囲のサポートを受けながら子供たちの生活が充実することを願います！

<http://www.jpcsnet.com>



問合せ先 happy-lucky-yukki@opal.dti.ne.jp

日本コケイン症候群ネットワーク 代表 佐藤由紀子

