



cure for
**MECP2
Duplication
Syndrome**
MECP2重複症候群



MECP2 重複症候群 患者家族会

2016年10月10日(月)「MECP2 重複症候群患者家族会」本格始動
18家族、2歳から35歳までの男児(性)20患者が登録 ※2021年7月時点
MECP2 重複症候群と診断された子供を持つ家族のグループです。
疾患の認知度向上・小児慢性特定疾病及び指定難病認定・難治性てんかんの治療方法の確立の3つを柱に活動しています。最終的には遺伝子治療への参加を目指しています。疾患に関する情報の発信をはじめ、メンバーのみが参加できるグループトークで交流したり、疾患に関連した各地の様々なイベントに参加しています。

小児慢性特定 疾病に指定！

MECP2 重複症候群とは？

主に男児に起こり、X染色体上のMECP2遺伝子の重複による機能獲得が原因の進行性重度神経疾患です。

※MECP2 遺伝子の機能喪失により、レット症候群になります。

特徴的な症状

反復性の呼吸器感染症	重度の便秘
難治性てんかん発作	摂食困難
乳幼児低筋緊張	歩行困難や歩行不能
中度から重度の知的障害	言語習得困難 など

特徴的な外観

後頭部がフラット	長い指
小さめの鼻	細長い爪の形
大きい耳	指が内側に少しカーブしている
テントのような上唇	長い足の指

- ◇**感染症**：気管支炎・肺炎が多く、入退院を繰り返す子もいます。
- ◇**てんかん発作**：発症は比較的遅く、学齢期や思春期前に発症するケースが多いです(幼児期に発症する子もいます)。抗てんかん薬が効きにくく、外科手術を受けている子もいます。発作を発症してからは身体的機能の退行も見られます。
- ◇**重度の便秘**：薬ではなかなか改善しません。酸化マグネシウム・下剤・浣腸などを併用して対処しています。また、尿をため込むためか、排尿回数が少なめです。

◇子どもたちの特徴画像をHPに載せています。

※特徴的な症状や外観は、家族会や海外の家族からの声をまとめたものです。

MECP2 重複症候群と分かるには？

遺伝子検査が診断に有効です。MECP2 重複症候群の研究班では、遺伝子検査を準備しています。疑わしい患者さんがおられましたら、下記連絡先までお問合せください。

研究班・班長 伊藤先生より

※患者家族に向け頂いたメッセージです。

MECP2 重複症候群は、稀少性の高い新しい疾患概念です。それゆえ、見逃されることも少なくありません。2017年より日本医療研究開発機構と厚生労働省より研究班が立ち上がりました。ここでは、遺伝子診断と診療支援を行います。私たちの目指すところは、医療の質を上げることと治療法を見つけることです。疾患を知り(基礎研究)、患者さんから学び(臨床研究)、これら目標が1日でも早く達成されるように研究を進めることが必要です。しかしながら、ご家族の支援なくしては困難です。みなさんの力に加えて、国内外の多くの方々を巻き込みながら、少しでも安心を感じられるようにしていきたいと思っております。

伊藤 雅之 - 国立精神・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第2部室長

<問い合わせ先>

Mail: info@mecp2.jp

HP: <https://www.mecp2.jp/>

facebook ページ:

<https://www.facebook.com/mecp2.jp/>

mecp2.jp



MECP2 重複症候群患者家族会では、患者ご家族、及び賛助いただける方(団体)のご参加をお待ちしております。

また、家族会活動へのご寄付、ご支援もお願い致します。詳しくは、HPにありますのでご確認ください。