

ぜいじゃくえっくすずいはんそうきらんそうふぜん

脆弱X随伴早期卵巢不全 について

早期卵巢不全や不妊の原因が

“脆弱X随伴早期卵巢不全”のことがあります

(Fragile X-associated Primary Ovarian Insufficiency : FXPOI)

- ・診断は、最適なケアや健康管理のための手がかりになります
- ・遺伝的背景を知ることは、ご家族や次世代への影響を踏まえ、早期に相談などを行うための大切な情報になります

Q どのような特徴がありますか？

- A 主な特徴は、40歳未満でみられる月経異常（無月経など）や早期閉経です。血液検査で、高FSH値が認められることもあります。妊娠しにくさや不妊を伴う場合もあります。

Q 原因や検査方法は？

エフエムアールワン

- A 原因は、*FMR1*遺伝子にみられる特有の構造（CGGリピート伸長）です。検査は2-7mlの採血で行い、*FMR1*遺伝子のCGGリピート数を詳しく調べます。結果の報告まで、約3週間かかります。

Q 診断された場合にできることは？

- A FXPOIは海外では広く知られており、多くの研究や経験が積み重ねられています。診断により、こうした知見を参考に、特徴に合わせた健康管理や専門的なケア、生活の工夫について具体的に検討できるようになります。また必要な医療・支援につながるきっかけにもなります。

ご家族への影響と遺伝について

FXPOIと診断された場合、ご家族や次の世代にもFXPOIの可能性が 있습니다。また、FXPOIとは異なる以下のような関連疾患・症状がみられる場合もあります。

- ・脆弱X症候群（FXS）：小児期からの発達の遅れや知的障害（次世代に発症する可能性）
- ・脆弱X随伴振戦/運動失調症候群（FXTAS）：中年期以降の身体のふらつきや手のふるえ

そのため、FXPOIの診断がわかったら、遺伝診療（遺伝カウンセリングを含む）の利用が重要です。専門家が疾患の特徴やご家族への影響を丁寧に整理し、必要な医療や支援について一緒に考えながら継続的にサポートします。お近くでの受診が難しい場合は、下記連絡先へご相談ください。



FXPOIについて、
さらに詳しく知りたい方へ

詳細な情報は、右のQRコードより
ご覧いただけます。



問い合わせ

岡山大学病院 臨床遺伝子診療科
岡崎 哲也
〒700-8558 岡山市北区鹿田町2-5-1
TEL : 086-223-7151