

# 脆弱X症候群 について

発達の遅れや知的障害の原因が

“脆弱X症候群(fragile X syndrome: FXS)” のことがあります

- ・ 診断は、特性をふまえた関わり方や環境調整の手がかりになります
- ・ 診断は、必要な医療・支援、公的な助成制度の利用につながる可能性があります
- ・ 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 どのような症状や特徴がありますか？

A 主な症状は、発達の遅れや知的障害です。  
また、自閉スペクトラム症や注意欠如・多動症の特性を伴うこともあります。  
知的障害のある方の約1%がFXSとされ、男性の方が症状が目立つ傾向にあります。

## Q 原因や検査方法は？

A 原因は、エフエムアールワン *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 FXS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、特性をふまえた関わり方や環境調整を具体的に検討できるようになります。また、必要な医療・支援につながりやすくなり、小児慢性特定疾病や指定難病などの医療費助成制度を利用できる場合もあります。

## ご家族への影響と遺伝について

FXSと診断された場合、次のお子さんやご家族にもFXSや脆弱X症候群関連疾患の可能性があります。  
例えば、「FXSの男性の母」や「FXSの女性の両親いずれか」には、*FMR1* 遺伝子にCGGリピート伸長がみられます。そのリピート数によっては、成人期以降にふらつき・手のふるえ・卵巣機能不全などの症状 (脆弱X症候群関連疾患) が現れることがあります。

そのため、FXS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、下記の問い合わせ先へご相談ください。



FXS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