

ぜいじゃくえっくすずいはんしんせん うんどうしっちょうしょうこうぐん

脆弱X随伴振戦/運動失調症候群 について

身体のふらつきやふるえの原因が

“脆弱X随伴振戦/運動失調症候群” のことがあります

(Fragile X-associated Tremor/Ataxia Syndrome : FXTAS)

- ・診断は、症状に合わせた最適なりハビリ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、中年期以降に現れる身体のふらつきや手のふるえです。そのため、「脊髄小脳変性症」など別の疾患と診断されていることもあります。また、記憶力や遂行機能の低下がみられたり、画像検査で特徴的な所見が認められることもあります。

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 FXTAS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、症状に合わせた対処法や環境調整、生活の工夫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、指定難病などの医療費助成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

FXTASと診断された場合、ご家族や次の世代にもFXTASの可能性があります。また、FXTAS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
- ・脆弱X随伴早期卵巣不全（FXPOI）：40歳未満の月経異常（無月経・高FSH値）や早期閉経

そのため、FXTAS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・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。



FXTAS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