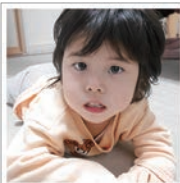
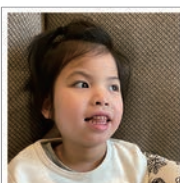


We are CDKL5 JAPAN LoveHands. ...




つかみたい。
歩ける未来、
話せる未来、
発作のない未来。

CDKL5
遺伝子欠損症 **CDD**



... CDKL5遺伝子欠損症【CDD】患者家族会らぶはんず



遺伝子の欠損により、難治性てんかんや重度の発達遅滞に苦しんでいる子どもたちがいます。

歩くこと、言語を獲得すること、発作のない毎日を送ること。

治療のないこの病気によって、そんな当たり前のことができない子どもたちがいます。

「普通の暮らしをさせてあげたい。」

多くの方にこの病気を知っていただくことで、治療の扉が開かれ、私たちの想いが叶うことを願っています。

CDKL5 遺伝子欠損症 (CDD) 患者家族会 一同

CDD: CDKL5 Deficiency Disorder の略





知ってほしい! **CDKL5** のこと。

CDKL5という遺伝子は、早期乳児てんかん性脳症の原因遺伝子として知られており、この遺伝子に異常があると新生児から乳児の極めて早期にてんかん発作を発症するとされています。この遺伝子を元に作られるCDKL5蛋白質は、通常、神経細胞の核、細胞質、神経突起、シナプスと、神経機能に重要な場所で働くため、この遺伝子に欠損があると、シナプスの形成異常や神経伝達異常などの障害を引き起こすことが考えられます。つまり、脳の発達のとても重要な部分が正常に働かないことで、てんかん発作や重度の発達遅滞などの症状が現れるのです。CDKL5遺伝子は性染色体であるX染色体に存在し、女性(性染色体の組み合わせがXX)では1本のX染色体上のCDKL5遺伝子が変異を起こしても、もう1本のX染色体に正常CDKL5遺伝子があるのに対し、男性(性染色体の組み合わせがXY)では1本しかないX染色体上のCDKL5遺伝子に変異を起こすとバックアップがないため症状がより重く、胎内で死亡してしまう割合が多くなり、その結果、出生男児症例は女児症例の4~5分の1程度になると考えられています。



すすむ **研究**、広がる **世界** の輪。

患者数の少なさから、なかなか研究の発展しなかった状況は変わりつつあります。特に欧米ではこの疾患のための薬が開発されたり、研究のための財団が発足するなど、「未知の病」から、「完治する病」を目指した動きが活発で、その結果、2020年1月、WHOの国際疾病分類ICD-10で新しい疾病コードG40.42がこの病気に割り当てられました。らぶはんずでも各国のCDKL5団体との交流があります。

世界に広がる /
おもな
活動団体



※特徴のあらわれ方に個人差があります



おもな特徴

難治性てんかん

生後6ヶ月以内に始まる
コントロールの難しい
てんかん発作

重度発達遅滞

運動面・精神面の
いずれの発達も
大幅に遅れる

自閉傾向

視線が合わない
こだわりが強い
常同運動
(手揉みや手を口に入れる)

非定型West症候群

特異的な^{注1}
ヒプスアリスミアを
呈することが多い

ハネムーン ピリオド

一時的に発作が消失
もしくは減少する
時期がある

成長とともに変化する特徴的な発作

※個人差があります

初期にみられる発作

^{注2}
過運動発作
(ハイパーモーター発作)

成長とともにみられる発作

^{注3} ^{注4}
叫び・強直・脱力・スバズム
など複数が組み合わさった発作

視覚障害

低緊張

睡眠障害

消化器官異常

注1：特徴的なてんかん性異常脳波
注2：暴れるように体をバタバタさせる発作
注3：全身に強い力が入る発作
注4：四肢を伸縮させるような動きの発作

Pick up!

✔ 薬の副作用

てんかん発作は、そのものが脳に与えるダメージはもちろん、治療するために服用する薬の副作用が強いものも。副作用に耐えて服用を継続しても、発作が抑制される患者はごくわずか。患者も家族も、とてもつらく悔しい思いをしています。

✔ 発達の予後

発達の予後に大きな幅があるのがこの病気の特徴です。医療的ケアが必要なケース、座位などの姿勢保持をサポートする福祉器具が必要なケース、自力での立位や歩行が可能なケースなど、患者の発達進行状態はさまざまです。らぶはんずでは、発達段階ごとにそれぞれが相談し合える機会を提供したいと考えています。



東京小児療育病院 小児科 田中 輝幸先生

Dr. TANAKA

私は2006年からCDKL5の研究を行っています。東京大学・発達医科学教室で独自にCDKL5遺伝子機能を欠損させたマウスを作り、国内と海外の多くの共同研究者と協力して、遺伝子改変マウスの脳神経のシナプス、けいれん、情動や記憶学習などの解析を行い、CDKL5欠損症の病態と治療法の解明に取り組みました。CDKL5欠損症の病態機序の全容は未だ明らかではありませんが、確かに言えることは、CDKL5の働きが落ちると神経細胞同士がつながり合って出来た脳の神経回路の機能が特別に変わってしまうことです。私は2023年より東京小児療育病院にて、てんかんを合併する重症心身障害と発達障害の患者様の医療と療育に当たり、そうした方々の脳神経回路の変化を見つけることに、国内外の共同研究者と共に取り組んでいます。



私はこれまで、難治てんかん・発達障害のお子さんからたくさん大切なことを学ばせて頂きました。私がCDKL5欠損症の研究を続ける大きな原動力は、これほど重い病気を何とか治したいという思いと、CDKL5という極めて重要な遺伝子について命をかけて教えて下さったお子さんへの感謝の思いです。皆さんと一緒に、この病気の克服に向けて歩んで行きたいと思えます。

Dr. TAKAHASHI

旭川医科大学病院 小児科

高橋 悟先生



遺伝子の突然変異はすべての人に平等に生じる現象ですが、いっどこで生じるかはそれぞれの人によって異なります。CDKL5異常症は、精子あるいは卵子が形成される過程もしくは受精後の比較的早期の胎児期にX染色体上にあるCDKL5遺伝子に突然変異が生じることで発生します。出生4～6万人に一人の頻度で発生する稀な神経疾患です。日本での年間出生数はおよそ90万人ですから、毎年15～20人の患者さんが新たに生まれてっていると推定されます。

私は、遺伝子変異と臨床症状との関係、CDKL5異常症における脳内神経ネットワークの変化を調べる研究をしています。遺伝子変異によって生じる神経症状のメカニズムを理解して、治療法開発につなげたいと考えているからです。家族会の皆様には研究に協力して頂いており、この場をお借りして感謝を申し上げます。

私は、みなさんとの“つながり”ができたことを幸せに思っています。一人よりも二人、二人よりも三人の患者さんとお会いすることで、病気の理解が深まります。そして、何よりもみなさまの夢をお聞きする機会に恵まれたことは、大きな力になっております。人と人との“つながり”には色々な関係がありますね。同じ病気をもつ患者や家族との関係、患者と医者、医者と研究者、行政や製薬企業との関係もあります。もっともっとあると思います。皆が“つながる”ことで、一人でできないこともできる可能性が広がります。これからもよろしく願います。

ともに悩み、

励まし合う仲間

らぶはんず

2013年、全国から集まったCDKL5遺伝子欠損症（CDD）の疾患児の12家族で患者家族会を発足。それまでは、大変珍しい疾患であることから、診断されても周りに悩みや不安を共有する方法がありませんでした。患者家族会の発足により、いつでも仲間に相談し、励まし合うことができるようになりました。今後も、より多くの人にこの疾患を知ってもらい、仲間が増えることでさらに研究や治療の道が拓けることを願っています。



らぶはんず代表
安部 恵美さん



石川 愛菜ちゃん
ママ 恵理さん

情報交換が盛んで心強い！

直接頻繁に会えない地域のメンバーとも、オンライン上での情報交換が盛んです！テレビ会議システムで顔を見て話す企画もあって、その際にはきょうだい児同士の交流があるのもらぶはんずならではのいいところですね。



福地 平次くん
ママ 桃子さん

皆に会うことがモチベーションに時間が経つにつれ、発達も発作も今より悪化しなければいいや…と病氣と闘う気持ちに慣れが出てくることも、でも、家族会で皆と会って話をするので、「まだまだやれることはある！」と前向きな気持ちになります。



榎本 琴菜ちゃん
ママ 圭那さん

主治医以外に相談できる存在

この病気はてんかん発作が複数あるので、発作ごとの薬の効果を情報交換できるのが助かります。副作用のことなど、メンバーからの経験談は、娘の治療方針を決めるのにとっても大事なんです。

VOICE
メンバーの声



寺山 莉子ちゃん
ママ 稚子さん

未来を予測できる安心感と心の余裕

年齢が進むごとに発作の形が変化するがこの病気の特徴の一つですが、らぶはんずには幅広い年齢層のメンバーがいるので、先輩方の経験談を聞くことで今後の予測も対応策も余裕を持って考えることができます。

Pick
up!

全国各地のメンバーと、オンラインでのコミュニケーションが盛ん！

- LINEで 発作やお薬など、その時の悩みをいつでも気軽に相談できる場をみんなでつくっています。
- ZOOMで ゲストを招いての講演や、テーマを決めたおしゃべり会など顔を見ながらお話できる機会も多数。

らぶはんず

おもな
活動

発足当初から徐々にメンバーが増え、全国各地にらぶはんずっ子がいます！らぶはんずでは、年に一度の家族会ミーティングをはじめ、メンバー同士で情報交換をしたりその時々不安や悩みを共有できる機会を設けているほか、研究の参加や国際カンファレンスへの出席など、この疾患の治療の道を拓くための活動をメンバー自身が行える機会が年々増えています。

家族会ミーティング

「ひさしぶり！」と「はじめまして！」の声が飛び交う賑やかなミーティング。お薬のこと、福祉器具のこと、教育のこと…話し始めると時間が足りない！



ママと
ツーショット

数少ない
男の子メンバー



国際カンファレンスへの参加

世界で行われるCDKL5国際カンファレンスに、毎年代表メンバーが参加しています。各国の研究や開発の状況を実際に目で見て聞くことで、この疾患の完治を目指してたくさんの方が尽力して下さっていることを実感します。ママはもちろん、可能な範囲で子どもたちも出席。はじめての海外デビューをするお子さんも！



年会費について

らぶはんずは、メンバーの皆様からの年会費で運営させていただいています。詳細についてはWebサイトをご覧ください。下記メールアドレスにお気軽にお問い合わせください。

お気軽に
お問い合わせ
ください！



入会したい！

入会
を迷っている

症状が似ているが
相談先がわからない

お問い合わせ先

✉ info.lovehands@gmail.com

🌐 <https://www.cdkl5japan.com>

Webサイト



Instagram



気になる症状、ありませんか？

詳しくは中面を
ご覧ください

難治性
てんかん

非定型
West
症候群

重度
発達遅滞

睡眠障害

視覚障害

視線が
合わない

低緊張

自閉傾向

それ、

CDKL5

遺伝子欠損症【CDD】かも!?

CDKL5遺伝子欠損症(CDD)は、2003年に乳児期発症の難治性てんかんの原因として報告されました。CDKL5遺伝子に異常が生じることにより、重度の発達遅滞などさまざまな神経症状が性差なく出現します。気になる症状がある方は主治医にご相談ください。もちろん、わたしたち家族会へもお気軽にお問い合わせください。

CDKL5 遺伝子欠損症(CDD)
患者家族会

らぶはんず

お問い合わせ先

✉ info.lovehands@gmail.com

🌐 <https://www.cdkl5japan.com>

第3版 2024年8月発行

Webサイト



Instagram

