

第4回  
X連鎖αサラセミア・精神遅滞症候群  
(ATR-X症候群)  
患者さんに関わる皆さんのための勉強会  
in Kyoto with R-7000@LIVE&MARKET

平成26年3月1日  
京都市勤業館「みやこめっせ」  
地下1階 特別展示場  
京都府京都市

直前に日程を変更し、誠に申し訳ありませんでした。



R-7000  
LIVE & MARKET  
DONATION PARTY 2014 in KYOTO

エベレスト 世界最高峰登山成功の三浦雄一郎氏、元サッカー日本代表岩本輝雄氏他、憧れのプロ野球選手、有名漫画家出品のレアなオークションを始め、旅のHIS特設ブースや1万円スーパーバザー、さらに、巨大鉄道模型、富大工による工作教室、海外旅行が当たるオリエンテーリングなど、誰でも楽しめる、誰もが来場する事で社会貢献できる、熱い3000人の6時間！

2014年3月1日(土)  
10時OPEN!

京都市勤業館「みやこめっせ」  
地下1階 特別展示場  
京都府京都市

R-7000 LIVE & MARKET  
Donation Partyとは

- 7000種類あると言われる希少難病(Rare Diseases)のうち、国の支援対象疾患は約5%。
- 95%に及ぶ公的支援のない希少難病の患者活動と疾患研究を民間で支援していくためのチャリティーイベントです。
- エベレスト世界最年長登山成功の三浦雄一郎氏、元サッカー日本代表岩本輝雄氏他、憧れのプロ野球選手、有名漫画家出品のレアなオークションを始め、旅のHIS特設ブースや1万円スーパーバザー、さらに、巨大鉄道模型、富大工による工作教室、海外旅行が当たるオリエンテーリングなど、誰でも楽しめる、誰もが来場する事で社会貢献できる、熱い3000人の6時間！

R-7000 LIVE & MARKET  
Donation Party2つの目的

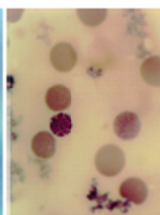
- イベントの開催により希少難病(Rare Diseases)を取り巻く問題や現状を広く社会に広報し、同病患者や患者団体の情報を知らないことで全国に潜在・孤立してしまっている患者・家族の呼びおこしと患者間のネットワーク作りを目指したいと考えます。また、イベント当日は患者と一般市民が接点を持ち理解を深める機会となることも期待します。
- イベントの収益金はすべて、国の支援対象となっていない希少難病(Rare Diseases)の患者支援活動として、以下の内容に活用します。
  - 国の疾患研究費や民間の助成金などの獲得が困難な希少難病患者会およびコミュニティへの活動助成(同病患者支援しながら疾患情報の収集・普及などに取り組み際の活動費として各患者会に助成します。)
  - 積極的に活動を推進する患者会と協働して国の支援対象外希少難病の研究に取り組む研究者の研究資金
  - 希少難病患者、研究者をコーディネートするSORDの活動資金

ATR-Xネットワークジャパンをふり返る

ATR-X症候群とは?

X-linked  $\alpha$ -thalassemia/mental retardation syndrome

X連鎖  $\alpha$ サラセミア 発達の遅れ 症候群



- 男性
- 発達の遅れ
- HbH病(サラセミア)
- 特徴的な顔立ち
- 外生殖器異常
- 骨格異常
- 特徴的行動
  - 自閉症的

(和田、藤と発達、1998年から)



Richard Gibbons教授 特別講演会

"Exploring the function of the ATR-X syndrome protein"

神奈川県立こども医療センター  
2011年9月14日



## ネットワークの目的

- 自分たちのお子さんのATR-X 症候群を理解しましょう
- ATR-X症候群の正しい診断が出来る様に、医療者に働きかけましょう
- みんなで集まり、大きな力にいきましょう
- 治療や療育につながる研究を応援していきましょう
- 個性を理解していきましょう
- みんなで発信していきましょう(2014)



第1回  
ATR-X症候群  
患者さんに関わる皆さんのための勉強会  
平成22年12月21日  
神奈川県立こども医療センター 講堂

1. 医療スタッフによる講演
  2. 情報交換会
- 参加者数 60名  
患者さんご家族 15家数  
患者さん関係者  
認定遺伝カウンセラー 6名  
病センタースタッフ  
医師・看護師・PT



## 第1回勉強会のメニュー

- ATR-X症候群ネットワークジャパンとは  
- 神奈川県立こども医療センター 神経内科 和田敏仁
- ATR-X症候群はどんな病気かな？  
- 神奈川県立こども医療センター 遺伝科 黒澤健司
- 情報交換会  
- 参加されている皆さんが主役

## 今日のテーマ

まずは、ATR-X症候群のことを  
理解しましょう

1人でも集まれば  
大きな力になるかもしれない

第2回  
ATR-X症候群  
患者さんに関わる皆さんのための勉強会

平成22年9月18日  
神奈川県立こども医療センター 講堂



1. 医療スタッフによる講演
2. 情報交換会

参加者数 70名  
患者さんご家族 14家族  
患者さん関係者  
認定遺伝カウンセラー  
当センタースタッフ、医師・  
看護師・PT

## 第2回勉強会のメニュー

- ATR-X症候群ネットワークジャパン昨年度の報告  
- 神奈川県立こども医療センター 神経内科 和田敬仁
- ATR-X症候群における健康管理  
- 神奈川県立こども医療センター 遺伝科 黒澤健司
- ATR-X症候群における嚥下機能と消化器運動の問題点  
- 長野県立こども病院 リハビリテーション科 鈴木 昇
- ATR-X症候群を理解するためにネズミを使った研究の紹介  
- 富山大学大学院医学薬学研究部 臨床分子病態検査学講座 北島 勲
- 情報交換会

## 今日のテーマ

みんなちがって みんないい  
ATR-X症候群だって、みなそれぞれ

第3回  
ATR-X症候群  
患者さんに関わる皆さんのための勉強会

In KANSAI  
平成23年9月17日  
大阪府堺市 国際障害者交流センター(ビッグアイ)



1. 医療スタッフによる講演
2. 情報交換会

参加者数 87名  
患者さんご家族 19家族  
患者さん関係者  
認定遺伝カウンセラー  
当センタースタッフ、医師・  
看護師・PT

## 第3回勉強会のメニュー

- 午後1時～
- ATR-X症候群ネットワークジャパン昨年度の報告  
- 神奈川県立こども医療センター 神経内科 和田敬仁
  - 大阪府立母子保健総合医療センターでのATR-X症候群の経験から  
- 大阪府立母子保健総合医療センター 遺伝診療科 岡本神彦
  - ATR-X症候群の消化器系合併症と栄養管理  
- 大阪府立母子保健総合医療センター 消化器内分科 佐田 忍  
(休憩15分)
- 午後3時00分～
- 情報交換会

## 今日のテーマ

ATR-X症候群の仲間を広げていこう  
臨床研究や基礎研究を応援していこう

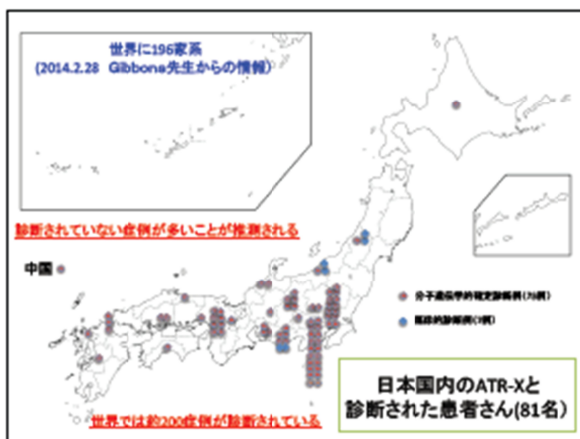
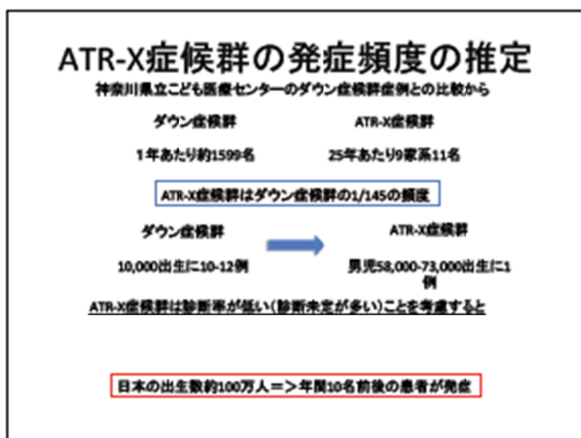
**R-7000 LIVE&MARKET**  
 2014年3月10日 OPEN  
 2014年3月10日 OPEN

**第4回  
X連鎖αサラセミア・精神遅滞症候群  
(ATR-X症候群)  
患者さんに関わる皆さんのための勉強会  
in Kyoto with R-7000@LIVE&MARKET**

- ### 今日の予定
- ATR-X症候群ネットワークジャパンをふり返る  
- 京都大学 和田敬仁
  - 「ATR-X 症候群モデルマウスの評価と症状改善薬の探索」  
- 東北大学 塩田倫史先生
  - 情報交換会

### 今日のテーマ

お久しぶりでした！  
 ネットワークを広げよう！  
 発信していこう！



### RYOVS CAFE

RYOVS CAFE 京都府京都市  
 2014年3月10日(月) 10:00-17:00  
 京都府京都市中京区西ノ町一丁目1番1号  
 京都府立こども医療センター

<http://www.msanwa.com/ryoukun/>

X連鎖αサラセミア [多くん成長日記]  
 よろしくお返事下さい!! (ココ、お母 (お母) からの投稿、お母様からのコメントもお待ちしております!!)

ATRX

http://yukun-love.blog.so-net.ne.jp/

毎日新聞

難病カルテ

患者たちのいま

毎日新聞 佐賀支局 岡田徹哉さん

Stichting ATR-x Syndroom Nederland

Welkom

Watcom op de website van Stichting ATR-x Syndroom Nederland

Op 3 november 2014 is er een feestelijke bijeenkomst geweest met de familieleden van de patiënten die aan ATR-x lijden. Dit was een geweldige dag voor alle aanwezigen.

Watcom op de website van Stichting ATR-x Syndroom Nederland

Op 3 november 2014 is er een feestelijke bijeenkomst geweest met de familieleden van de patiënten die aan ATR-x lijden. Dit was een geweldige dag voor alle aanwezigen.

Watcom op de website van Stichting ATR-x Syndroom Nederland

Op 3 november 2014 is er een feestelijke bijeenkomst geweest met de familieleden van de patiënten die aan ATR-x lijden. Dit was een geweldige dag voor alle aanwezigen.

ATR-X syndrome gruppo di discussione

Aurelia Lambert

Jeunesse Saint Valentin à Tous Nos Petits Anges et à Leurs Parents

Facebookで友達しよう!

### ATRX症候群の診断基準の作成(1)

【診断基準】  
**必発症状・所見(>90%) (5つ揃えば、ATRX症候群を強く疑う所見)**

1. 男性患者
2. 重度精神運動発達遅延
3. 特徴的顔貌  
 顔面中心部の低形成(鼻孔が上向き、深い下口唇、鼻根部が平低、三角口、すき間の空いた門歯)、小眼、耳介低位
4. 消化器系の異常  
 空気嚥下症、嘔吐、胃食道逆流、便秘、イレウス、流涎過多
5. 特異的症候・行動  
 手を口に突っ込み嘔吐を誘発  
 突然の笑い発作、感情の高ぶり  
 自閉症様:視線を合わそうとしない、常同運動(指をこする、など)  
 姿勢:斜め上を見上げる、手のひらを上に向けて、顎を突き上げる、あるいは首をしめる仕草  
 自傷行為

**高頻度に認められる症状・所見(50%以上)**

新生児期  
 哺乳障害(経管栄養を必要とする)、筋緊張低下

外生殖器の異常  
 小陰囊、停滯精巣、小陰茎、女性外性器増大

消化器系の異常  
 空気嚥下症、嘔吐、胃食道逆流、便秘、イレウス、流涎過多

骨格の異常  
 先細りの指、第5指短指症、指関節の屈曲拘縮

発育 低身長

姿勢・運動の異常  
 自閉症様:視線を合わそうとしない  
 常同運動:指をこする(pill-rolling)  
 姿勢:斜め上を見上げる、顎を手のひらを通して突き上げる、あるいは首をしめる仕草  
 自傷行為

検査  
 Brilliant Cresyl Blue染色によるHbHの封入体をもつ赤血球の存在

しばしば認める症状・所見(50%以下)

中枢神経 てんかん  
心臓 心奇形  
腎臓 奇形  
眼科 白内障、斜視  
その他

原因不明の脳症、  
全く食事を受け付けない発作を周期的に繰り返す  
無呼吸、テアノーゼ発作

その他の検査所見

家系歴 X連鎖性遺伝を疑わせる家系歴  
(男性同胞、あるいは母方を介した家系に罹患した患者が存在)

検査  
頭部MRI: 脳の構造異常(脳萎縮、脳室欠損症)、白質の信号異常  
ATRX遺伝子変異の存在

ATR-X症候群を知るために

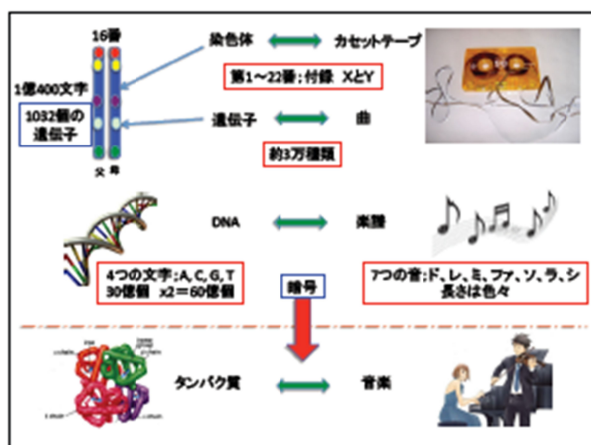
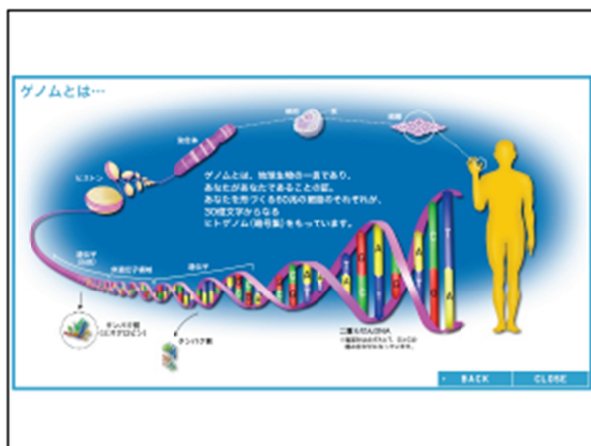
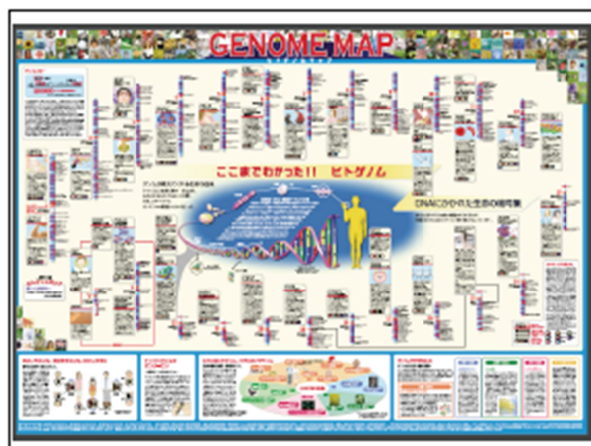
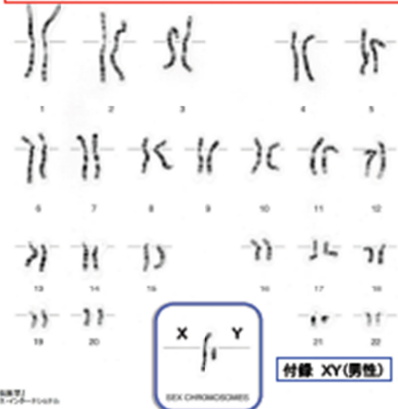
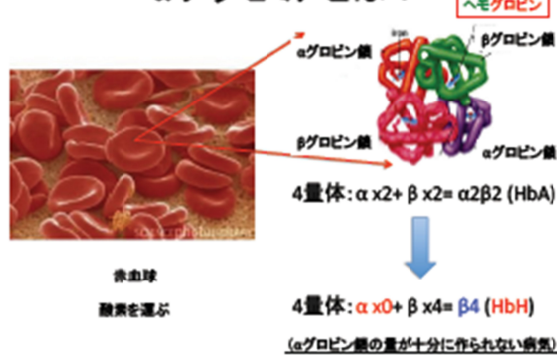


図2.12

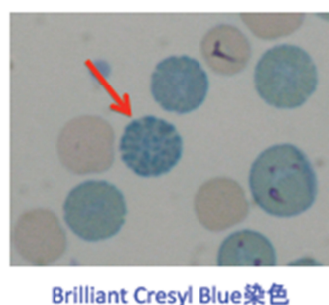
第1~22番が2本ずつ: 付録 XY(男性)orXX(女性) 合計46本



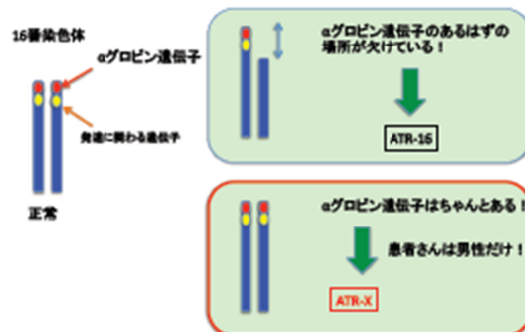
## αサラセミアとは？



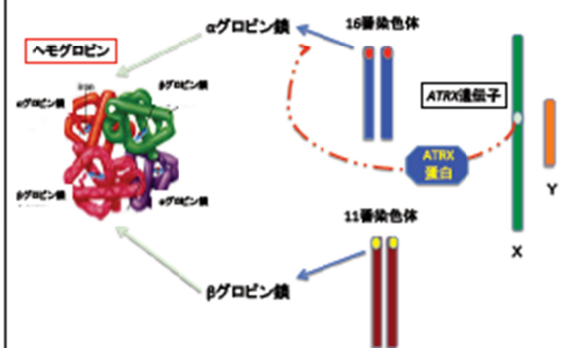
## αサラセミア (HbH: β4)



## ATR: αサラセミア + MR



## 原因はX染色体にあるのでは？



## ATR(XNP)遺伝子の発見

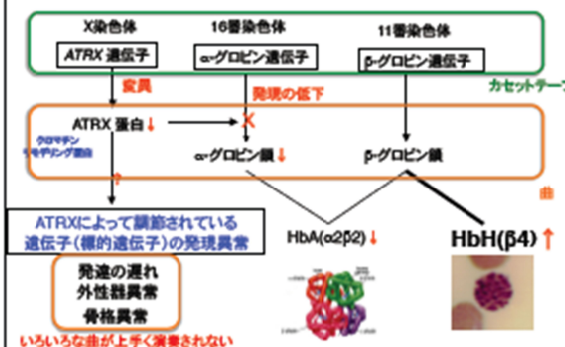
Cell, Vol. 80, 837-845, March 24, 1995. Copyright © 1995 by Cell Press

### Mutations in a Putative Global Transcriptional Regulator Cause X-Linked Mental Retardation with α-Thalassemia (ATR-X Syndrome)

Richard J. Gibbons,<sup>1</sup> David J. Picketts,<sup>1</sup> Laurent Villard,<sup>1</sup> and Douglas R. Higgs<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>Medical Research Council Molecular Haematology Unit, Institute of Molecular Medicine, John Radcliffe Hospital, Headingley, Oxford OX3 9DU, England  
 Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale, Unité 436, Campus B, Genopole et Développement, 13351 Marseille Cedex 5, France

(09507) (Gibbons et al., 1992) a 5 kb α1 XLMR maps to this region (Merl et al. 1992). We have previously suggested that several cases of clinical findings in 15 syndrome indicates that the molecule involved is 22 kD, just as the α-globin gene (Gibbons et al., 1992). The wild-type systems affected, however, are 10 kb with such a gene overt pleiotropic outdevelopment. In this respect, 15 kb carriers have a separately shared pattern of X inactivation in testis, red blood, endothelium (buccal mucosa) root, consistent with a strong select

## ATR-X症候群における病態



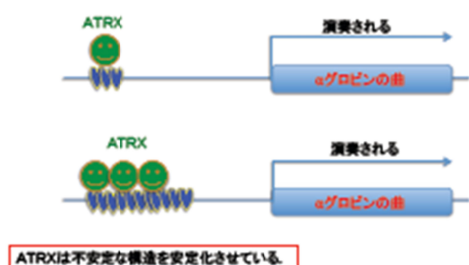
**患者さんみんなが  
 $\alpha$ サラセミアになるわけではない！  
2割の患者さんにはサラセミアがない！**



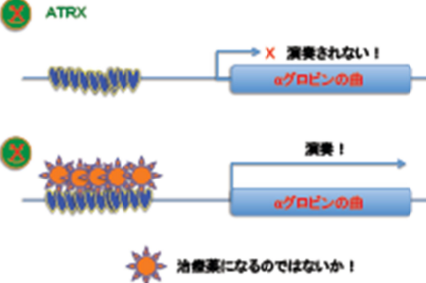
**患者さんみんなが  
 $\alpha$ サラセミアになるわけではない！  
2割の患者さんにはサラセミアがない！**



**患者さんみんなが  
 $\alpha$ サラセミアになるわけではない！  
2割の患者さんにはサラセミアがない！**



**患者さんみんなが  
 $\alpha$ サラセミアになるわけではない！  
2割の患者さんにはサラセミアがない！**



(Gibbons教授歓迎夕食会 2011.9.14 横浜)

