

キフワンエー

まひ、小脳萎縮…「KIF1A遺伝子」原因

希少疾患 孤立防ぐ家族会

運動神経に関わる遺伝子が原因で、体のまひ、小脳萎縮などの症状が現れる先天性の「KIF1A（キフワンエー）関連神経疾患ⅡKANND」の子どもを育てる兵庫や東京の保護者らが、家族会「たこやきの会」を結成した。世界で約550例しか報告のない珍しい病気のため情報も支援も乏しく、家族は孤立しがちといい、会は研究者や福祉関係者らとも連携。「安心できる場づくりとともに、多くの人に病気のことを知ってほしい」としている。

（広畑千春）

明石の織田さんら結成

「たこやきの会」

「病気が分かるまでも、
分かってからも、ずっと孤
独だった」

田菜々子さん(37) 〓 明石市

〓 はそう打ち明ける。

凌太郎ちゃんは4カ月健

「独だった」 凌太朗ちゃんは4カ月健
同会会長で、長男の凌太 診で「追視（動くものを追
朗ちゃん（2）が1歳3カ月 う眼球の動き）が不十分」
でKANDと診断された織 と指摘された。体重が増え

世界で550例のみ


KIF1A 関連神経疾患
 (KAND)
 2011年

（KAND） 2011年
に初めて報告され、世界で約55
0例が診断されている。KIF1
Aは神経内部で神経伝達物質を運
ぶ「モータータンパク質」の一つ

で、これを制御する遺伝子が変わり、欠失すると次第に神経全体が弱り、筋肉が萎縮していくと考えられている。新生児期から重篤な症状が現れる疾患とは異なり、ゆっくり進行するため、生後4カ月から2歳ごろまでの健診で発覚することが多い。

研究者と連携、情報共有



にくく、目が合わないなど
発達の遅れも目立つようになり、子育て相談窓口で電話すると、育児ノイローゼだと勘違いされた。

7カ月の時、保健師に相談し、大学病院を受診したものの、当初は「原因不明」。

遺伝子検査でも初回は分からず、2回目ようやくKANDと判明した。確定まで1年近くかかった。織田さんは「出口のないトンネルにいるようだった」と振り返る。

病名が分かって、イン

ターネット検索で出てくるのは英語の情報ばかり。わらをもつかむ思いで、東京都立小児総合医療センターなどが運営する「先天異常症候群をもつ子と家族の支援システム（GENIE II ジーニー）」に登録。六粟市や東京都などの4家族とつながりができ「初めて共感し合える人ができた」と救われた気持ちになったという。

明とされてきた病気が実は KAND だった」など潜在例も多い可能性がある」と指摘する。

放っておくと機能低下が進むため、専門家による早期の療育やリハビリも重要だ。兵庫県内では神戸大学病院や県立ことも病院で治療が行われているが、専門家は「病気の説明や治療法、ケアの開発のためにも、患者や家族との連携が重要」と口をそろえる。

KIFAの基礎研究では日本が世界をリードしているが「KANDは臨床例が少なく、治療法などの研究開発が進んでいない」と東北大の丹羽伸介准教授。確定診断には遺伝子検査が必要だが、高額で時間がかかる上、施設や医師も限ら

今年6月に発足した家族会には現在8家族が参加。丹羽准教授が顧問を務め、オンラインセミナーなどで全国の患者や家族に参加を呼びかける。交流サイト（SNS）での発信にも取り組む。

一方、米国では1週間に2、3人のペースで新規患者が確認されている。丹羽准教授は「現在は希少疾患だが、『脳性まひや原因不

「家族以外でも、悩んだ時に『そうだよね』と言える仲間や、支援してくれる人を増やせたら」と織田さん。「患者たちが自分らしく生きられるよう、未来へ

織田凌太郎ちゃん(中央)とその家族。凌太郎ちゃんは腰が据わらず、目もほとんど見えないが、韓国の人気音楽グループBTSの曲が流れるとうれしそうに笑うという。〓明石市内

問い合わせなどは、KI
F1A関連神経疾患家族会
「たけやきの会」のホーム
ページ (<https://www.kifla.jp/>) へ。