



FOXG1 JAPAN

FOXG1.JP

Foxg1

syndrome

患者家族会

FOXG1症候群患者家族会は、アメリカ在住の方を含む
31家族32名で構成されています



FOXG1症候群とは

2008年にレット症候群の
関連遺伝子として発見された
FOXG1(フォークヘッドボックスG1)
という遺伝子の異常によって
引き起こされます
第14番染色体上にあり
タンパク質の設計図として
重要な役割を担っています
この希少難病は世界で確認されている
患者数は約1,200名で
ほとんどの子供が重度心身障害です

主な症状は？

- ・ 最重度の知的障害
- ・ 難治性てんかん
- ・ 異常な不随運動
- ・ 小頭症
- ・ 摂食障害
- ・ 不眠
- ・ 発語がない
- ・ 視力、眼球運動障害
- ・ 舌の突出

活動内容

- ・ 家族間の交流支援
- ・ 医療・研究現場への積極的な働きかけ
- ・ 学会参加を通じた情報発信
医療研究者へのアプローチ
- ・ アメリカFOXG1財団との国際連携
(FOXG1 research foundation)



患者家族会では、医療従事者の皆様や多くの方々へ
FOXG1症候群の認知向上に努め、単独での指定難病登録をめざしています。
日本での研究促進と仲間たちの未来へのかけはしとなるよう
これからも活動を続けて参ります。

連絡先
情報リンク

FOXG1症候群 患者家族会
代表：池田 真紀子

✉ : maki03130313@gmail.com

ホームページ



寄付のお願い

