

(16) 免疫系疾患分野

Baller-Gerold 症候群 (バレーゲロルド症候群)

1. 概要

Baller-Gerold 症候群は、頭蓋骨早期融合、橈骨欠損・低形成を特徴とする。さらに、高率に癌腫(特に、骨肉腫、皮膚扁平上皮癌)を合併する。

2. 疫学

10人から20人(推定)

3. 原因

DNAの複製・修復に関与するヘリカーゼタンパク RECQL4 の異常により、発症する。病因遺伝子は明らかになっているが、その機能については、不明な点が残されている。

4. 症状

頭蓋骨早期融合、橈骨欠損・低形成が特徴である。頭蓋は短く、相対的に三角形を示すこともある。頭蓋の突出や、耳介低位も認められる。橈骨欠損・低形成と共に、尺骨が短いことが多い。発達障害を認めることもある。

5. 合併症

癌腫の高率な発症である。骨肉腫、白血病等の合併が報告されている。

6. 治療法

発達等のチェックと整形外科なフォローも必要である。定期的な検診により癌腫(特に骨肉腫)の発生を早期に発見し、外科的切除、抗がん剤による治療を行う。

7. 研究班

遺伝子修復異常症(Bloom 症候群、Rothmund-Thomson 症候群、RAPADILINO 症候群、Baller-Gerold 症候群)の実態調査、早期診断法の確立に関する研究班