

## 先天異常系疾患

# ジュベール症候群およびジュベール症候群関連疾患

### 1. 概要

ジュベール症候群は小脳虫部欠損と筋緊張低下、失調、発達の遅れ、眼球運動失行を呈する。これらの症状に加えて、網膜異常、腎形成異常、肝障害、顔面奇形等の複雑な組み合わせにより、多くのジュベール症候群関連疾患(JSRD)として一連の疾患スペクトラムと捉えられている。このうち、セニール・ローケン症候群、COACH 症候群、有馬症候群が比較的多い。

### 2. 疫学

約 150 名(推定値)

### 3. 原因

ジュベール症候群とセニール・ローケン症候群、COACH 症候群の原因遺伝子として、AHI1, NPHP1, NPHP6, TMEM67, RPGRIP1L など 24 遺伝子が報告されている。有馬症候群の原因遺伝子は不明であった。

### 4. 症状

ジュベール症候群:異常呼吸運動、精神運動発達遅滞、小脳虫部欠損を呈する。セニール・ローケン症候群:先天性視覚障害、ネフロン癆、精神遅滞を呈する。COACH 症候群:先天性眼球障害、肝繊維化、精神遅滞、小脳虫部低形成を呈する。有馬症候群:乳児期早期より精神運動発達遅滞、網膜欠損、嚢胞腎(ネフロン癆)、眼瞼下垂、小脳虫部欠損、下部脳幹形成異常を呈し、腎障害のため小児期までに死亡する。

### 5. 合併症

精神運動発達障害、筋緊張低下、失調が初期からみられる。眼症状や肝症状もみられるが、腎不全の管理が生命予後に影響する。いずれの疾患も重度な障害のため、日常的に感染症、誤嚥性肺炎などの注意が必要である。

### 6. 治療法

現在のところ根本的治療法はない。従って治療は対症療法である。理学療法を中心とした療育が重要である。

### 7. 研究班

厚生労働省難治性疾患政策研究事業「ジュベール症候群とジュベール症候群関連疾患の診療支援と診療ガイドライン作成・普及のための研究」班

(研究代表者) 伊藤雅之

(分担研究者) 岡明、岩崎裕治