

代謝疾患分野

バルデー・ビードル症候群

1. 概要

本疾患は肥満、知能障害、網膜色素変性症、慢性腎障害、性腺機能低下症、多指症・合指症を特徴とする常染色体劣性疾患である。肝線維化による肝硬変も合併する。本邦ではローレンス・ムーン・ビードル症候群と呼ばれることが多いが、それは世界的には肥満のない別の疾患を指すとされる。通常は小児期に発症し、診断されるが、時に成人になってから診断されることもある。

2. 疫学

欧米では 1/14,000-160,000 出生だが、本邦ではそれより少ないと推定

3. 原因

原因遺伝子は BBS1-BBS14 として同定されたが、原因不明例も多い。

4. 症状

肥満、知能障害、網膜色素変性症(視力低下、夜盲)、慢性腎障害、性腺機能低下症(無月経など)、多指症・合指症

5. 合併症

肝硬変を合併し、門脈圧亢進症(吐・下血)、高アンモニア血症、肝性脳症(異常行動)を生じる場合がある。

6. 治療法

対症療法が主体

7. 研究班

バルデー・ビードル症候群実態把握のための奨励研究班