

筋疾患、神経系疾患、眼科疾患分野

マリネスコ シェーグレン症候群

1. 概要

マリネスコ-シェーグレン症候群は、小脳失調、精神発達遅滞、先天性白内障を三徴とする乳幼児期発症の難治疾患である。程度は様々であるがミオパチーを呈し、筋病理学的には縁取り空胞を特徴とする。常染色体劣性遺伝形式をとり、その原因遺伝子 (*SIL1*) が同定されている。

2. 疫学

稀少疾患であるが、患者数や頻度は不明。

3. 原因

SIL1 遺伝子の変異による。

4. 症状

- ・ 3 徴
 - 1) 小脳失調
 - 2) 精神発達遅滞
 - 3) 先天性白内障
- ・ 様々な程度のみオパチー

5. 合併症

低身長
低ゴナドトロピン性性腺機能低下症

6. 治療法

対症療法のみ

7. 研究班

マリネスコ-シェーグレン症候群の実態調査と診断システムの確立