

## 免疫系疾患分野

### Rothmund - Thomson症候群(ロスムンド・トムソン症候群)

#### 1. 概要

Rothmund-Thomson 症候群は、小柄な体型、日光過敏性紅斑、多形皮膚萎縮症を特徴とする常染色体劣性の遺伝病である。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

数十人 (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

特徴的な皮膚所見が乳児期から認められる。浮腫性紅斑から毛細血管拡張、皮膚萎縮、色素沈着をきたす。特に、日光に暴露される箇所に強い。水疱を形成することもある。幼児期に若年性白内障、低身長、骨格異常、性腺機能低下を呈する。

#### 5. 合併症

きわだった特徴は、癌腫の高率な発症である。骨肉腫、皮膚扁平上皮癌、白血病、胃癌等の合併が報告されている。免疫不全の合併も報告されている。

#### 6. 治療法

日光暴露をさける。皮膚病変に対して、レーザー治療等が行われることがある。白内障、骨格の異常に対しては、対症療法が主体となる。定期的な検診により癌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

Bloom 症候群とその類縁疾患の実態調査、早期診断法の確立に関する研究班