

2) 筋疾患分野

シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群

1. 概要

シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群は、別名、軟骨異常栄養性筋強直症と称され、ミオトニア症状と軟骨異常を伴う遺伝性疾患で、生命予後は良いが成長と共に日常生活動作が障害される。顔面筋の緊張のため眼裂は狭小となり、口を尖らせた特長的な顔貌を呈する。骨格異常としては、低身長、大関節の屈曲拘縮等が認められる。この疾患では、骨格異常とミオトニアという特異な臨床症状の組み合わせが知られていた。ミオトニアとは、筋の持続収縮、弛緩障害を意味し、通常筋原性の症状を指すが、本疾患におけるミオトニアは、筋緊張性ジストロフィーや、先天性ミオトニア等で観察されるミオトニアとは異なった特徴を持つため病因遺伝子の発見とその分子機構解明が待たれていた。

2. 疫学

本邦での疫学調査はなく、パールカン変異を確定した患者数は不詳であるが海外からの報告数は100を数える。

3. 原因

SJSはパールカン (*HSPG2*) 遺伝子変異疾患であることが示された (Nicole et al. Nature Genetics, 2001, Arikawa-Hirasawa et al. Am. J. Hum. Genet. 2002)。筋の自発持続収縮によるミオトニアと軟骨異常性による骨格病変を主症状とする。申請者らはパールカンが、アセチルコリンエステラーゼを神経筋接合部に局在させる必須分子であることを示した (Nature Neuroscience 2002)。これらの研究成果により、SJSの原因遺伝子が初めて解った。

4. 症状

患児は一般に出生時には明らかな症状を認めず乳児期以降、低身長や特徴的な顔貌に気付かれ、3才位までに診断される。顔面筋の緊張のため眼裂は狭小となり、口を尖らせた仮面のような顔貌を呈する。筋の自発持続収縮によるミオトニアと骨格病変を主症状とする。本疾患で観察されるミオトニアは、持続性、全身性に出現し、筋電図上も静止時に複合反復放電 (complex repetitive discharge) と称される特徴的な所見を示す。骨格異常としては、低身長、大関節の屈曲拘縮、脊椎の後湾が認められる。X線所見にて、扁平椎体、骨端、骨幹端異形成が見られるが、骨端、骨幹端異形成は大関節に限られる。大腿骨頭の変化は比較的強く、内反股を認めることがある。

5. 合併症

合併症としては、小眼症、白内障、斜視、眼振等の眼症状がある。高口蓋、低位耳介等の小奇形もしばしば合併する。

6. 治療法

効果的対症療法、根治療法が確立していない。対症療法として眼瞼痙攣にボツリヌストキシンを使用した報告 (*J Craniofac Surg.* Jul 2006;17(4):656-660.) がある。

7. 研究班

Schwartz-Jampel 症候群のわが国における診断システム確立とモデルマウスによる病態解明と治療研究班