

## 神経系分野

### 有馬症候群

#### 1. 概要

有馬症候群 (OMIM 243910) は、1971年に有馬正高により報告された疾患で、乳児期早期より重度精神運動発達遅滞、先天性視覚障害、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、小児期までに死亡する常染色体劣性遺伝性疾患である。Dekaban症候群は有馬症候群に類似しているが顔貌異常の記載が無い、Joubert症候群は呼吸異常、精神運動発達遅滞、小脳虫部欠損を呈する疾患であり、Senior-Loken症候群は先天性視覚障害、ネフロン癆、精神遅滞を呈し、COACH症候群は先天性眼球障害、肝繊維化、精神遅滞、小脳虫部低形成を呈する疾患である。これらは一連の疾患群と理解されている。

#### 2. 疫学

各疾患数 10 人程度 (推定) (本邦での疫学調査は、いままでない。)

#### 3. 原因

有馬症候群の原因は不明である。Joubert症候群の原因遺伝子としてAH11、NPHP1、NPHP6 (GEP290)、TMEM67 (MKS3、MECKELIN)、RPGRIP1Lが報告されている。

#### 4. 症状

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。

Dekaban症候群：有馬症候群に類似しているが顔貌異常の記載が無い。

Joubert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。

Senior-Loken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。

#### 5. 合併症

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

厚生労働省厚生労働科学研究難治性疾患克服研究事業「有馬症候群の疫学調査および診断基準の作成と病態解明に関する研究」班