

（２）筋疾患（９）神経系疾患（１５）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、ミオパチーを主徴とする乳幼児期発症の難治疾患である。筋病理学的には縁取り空胞の存在が特徴的であるとする。常染色体劣性遺伝形式の遺伝形式をとり、その原因遺伝子（*SIL1*）が同定されている。

2. 疫学

発症頻度は10万人当たり1～2人程度の稀少疾病である。

3. 原因

染色体5q31に存在する*SIL1*遺伝子 (Gene ID:64374) の変異によるが、変異の認められない婆もある。

4. 症状

1. 白内障：幼児期に発症，両側性，急速進行性
2. 精神運動発達遅滞
3. 筋緊張低下
4. 小脳症状：運動失調が目立つ
5. 全身性あるいは近位筋優位の筋力低下

5. 合併症

低身長
異常（脊柱変形，外反扁平足，短趾症）
斜視
性腺機能低下

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におけるシャペロン機能と病態との関連