

その他（結合組織疾患）

エーラスダンロス症候群

1. 概要

皮膚、関節、血管など結合組織の脆弱性に基づく遺伝性疾患である。その原因と症状から、6病型（古典型、関節可動性亢進型、血管型、後側彎型、多関節弛緩型、皮膚脆弱型）に分類されており、全病型を合わせた推定頻度は約 1/5000 人とされている。なお、最近我々が見出したデルマタン 4-O-硫酸基転移酵素欠損に基づく「新型」を含め、6 病型に分類されない新たな病型の発見が相次いでいる。

2. 疫学

全病型合わせて 2 万人程度、血管型は 400～2000 人、新型は 10 人前後。

3. 原因

コラーゲン分子またはコラーゲン成熟過程に関与する酵素の遺伝子変異に基づく。

4. 症状

古典型においては、皮膚の脆弱性（容易に裂ける、萎縮性瘢痕）、関節の脆弱性（柔軟、脱臼しやすい）、血管の脆弱性（内出血しやすい）。関節可動性亢進型においては、関節の過伸展性が中心（脱臼・亜脱臼）である。血管型においては、小関節の弛緩、特徴的顔貌、皮下静脈の透見などの症状がある。「新型」では、皮膚、関節、血管あらゆる臓器の脆弱性を伴う、幼少期には特徴的顔貌および全身関節拘縮を呈する。

5. 合併症

古典型においては、皮膚・関節脆弱性に加え、心臓弁の逸脱・逆流、上行大動脈拡張を呈する場合がある。関節可動性亢進型においては、反復性脱臼、若年発症変形性関節症などの関節症状に加え、慢性難治性疼痛、機能性腸疾患、自律神経異常などを呈する。血管型においては、動脈解離・瘤・破裂、頸動脈海綿状静脈洞ろう、腸管破裂、子宮破裂、気胸といった重篤な合併症を生じる。「新型」においては、巨大皮下血腫、脊椎後側彎、足変形、心臓弁の逸脱・逆流、難治性便秘、大腸憩室、（血）気胸、膀胱拡張、骨そしょう症、緑内障など多彩な合併症を呈する。

6. 治療法

古典型における皮膚、関節のトラブルに対しては、激しい運動を控えることやサポーターを装着するなどの予防が有用である。皮膚裂傷に対しては、慎重な縫合を要する。関節可動性亢進型においては、関節を保護するリハビリテーションや補装具の使用、また疼痛緩和のための鎮痛薬の投与を行う。血管型においては、定期的な動脈病変のスクリーニングおよびトラブル発症時の慎重な評価と治療（できる限り保存的に、進行性の場合には血管内治療を考慮）、また最近 β 遮断薬（セリプロロール）の有効性が報告された。腸管破裂の発症時には、迅速な手術が必要である。「新型」においては、定期的な骨格系（側彎、脱臼）の評価、心臓血管の評価、泌尿器系の評価、必要に応じた整腸剤・緩下剤内服、巨大皮下血腫に対する止血剤投与などが考慮される。

7. 研究班

「エーラスダンロス症候群（主に血管型および新型）の実態把握および診療指針の確立」に関する研究班（EDS 班）