

(1 6) 免疫系疾患分野

Bloom 症候群 (ブルーム症候群)

1. 概要

Bloom症候群は、小柄な体型、日光過敏性紅斑、免疫不全を特徴とする常染色体劣性の遺伝病である。さらに、きわだった特徴は高率な癌腫の合併である。20歳までに、約3割の症例がなんらかの癌腫を発症する。

2. 疫学

10人から20人

3. 原因

DNAの複製・修復に関与するヘリカーゼタンパクBLMをコードするblm遺伝子の異常により、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

生下時からの小柄な体型、日光過敏性紅斑、免疫不全症。発癌、糖尿病の内分泌系の症状も合併する。男女ともに、不妊のことが多い。

5. 合併症

きわだった特徴は、癌腫の高率な発症である。20歳までに約3割の患者さんが、なんらかの癌腫を発症する。一旦、治癒しても二次癌、三次癌の発症をみることがある。免疫不全に伴う易感染による肺炎の合併も、生命予後を左右する。

6. 治療法

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。また、感染に対しても抗生剤の投与により、早期から対処する。

7. 研究班

遺伝子修復異常症(Bloom 症候群、Rothmund-Thomson 症候群、RAPADILINO 症候群、Baller-Gerold 症候群)の実態調査、早期診断法の確立に関する研究班

(1 7) 奇型症候群

Rothmund-Thomson 症候群 (ロスマンド・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

10 人から 20 人

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

遺伝子修復異常症(Bloom 症候群、Rothmund-Thomson 症候群、RAPADILINO 症候群、Baller-Gerold 症候群)の実態調査、早期診断法の確立に関する研究班

(17) 奇型症候群

RAPADILINO 症候群 (ラパデリノ症候群)

1. 概要

RAPADILINO 症候群は、橈骨欠損・低形成、口蓋の低形成、慢性の下痢、小柄な体型、さらに、細長い鼻を特徴とする。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

数名(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

橈骨欠損・低形成、母指の欠損、膝蓋骨の低形成、口蓋の低形成、口蓋裂、高口蓋、慢性の下痢、小柄な体型、さらに、細長い鼻を特徴とする。知的な発達障害は障害されないことが多い。

5. 合併症

癌腫の高率な発症である。骨肉腫、白血病等の合併が報告されている。

6. 治療法

下痢が持続することがあるので、栄養状態を定期的にフォローする。整形外科的処置も必要である。定期的な検診により癌腫(特に骨肉腫)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

遺伝子修復異常症(Bloom 症候群、Rothmund-Thomson 症候群、RAPADILINO 症候群、Ballar-Gerold 症候群)の実態調査、早期診断法の確立に関する研究班

(17) 奇型症候群

Baller-Gerold 症候群 (バレーゲロルド症候群)

1. 概要

Baller-Gerold 症候群は、頭蓋骨早期融合、橈骨欠損・低形成を特徴とする。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

頭蓋骨早期融合、橈骨欠損・低形成が特徴である。頭蓋は短く、相対的に三角形を示すこともある。頭蓋の突出や、耳介低位も認められる。橈骨欠損・低形成と共に、尺骨が短いことが多い。発達障害を認めることもある。

5. 合併症

癌腫の高率な発症である。骨肉腫、白血病等の合併が報告されている。

6. 治療法

発達等のチェックと整形外科なフォローも必要である。定期的な検診により癌腫(特に骨肉腫)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

遺伝子修復異常症(Bloom 症候群、Rothmund-Thomson 症候群、RAPADILINO 症候群、Baller-Gerold 症候群)の実態調査、早期診断法の確立に関する研究班