

(2) 筋疾患 (9) 神経系疾患 (1 5) 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変異もある。

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