

研究症例分野（（17）奇形症候群）

有馬症候群、Joubert 症候群（ジュベール症候群）、Dekaban 症候群（デカバン症候群）、Senior-Loken 症候群（セニオール・ローケン症候群）、COACH 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

国内の患者数は、有馬症候群が 7 名である。Joubert 症候群が約 30 名、その他の疾患が約 10 名と推定される。

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 AHI1、NPHP1、NPHP6（CEP290）、TMEM67（MKS3、MECKELIN）、RPGRI1L などが報告されている。

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。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等克服研究事業（難治性疾患克服研究事業）「繊毛障害による先天異常疾患群の患者データベース構築と臨床応用のための基盤研究」班