

# 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「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、新型は数人。

## 3. 原因の解明

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. 主な症状

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、関節の脆弱性が中心（脱臼・亜脱臼、慢性疼痛）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を呈する。

## 5. 主な合併症

古典型においては、心臓弁の逸脱・逆流、上行大動脈拡張を呈する例がある。関節可動性亢進型においては、若年発症変形性関節症を呈する。血管型においては、動脈解離・瘤・破裂、腸管破裂、子宮破裂といった重篤な合併症を生じる。「新型」においては、心臓弁の逸脱・逆流、難治性便秘、膀胱拡張、骨そしょう症などが合併する。

## 6. 主な治療法

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）、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）

## 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班