

Silver-Russell 症候群(SRS)

1 . 概要

大部分は孤発例であるが、家族例もみられる。SRS は遺伝的異質性 (genetic heterogeneity) を示す一群の症候群であり、第7、8、15、17、18染色体など、多数の候補座位の報告がある。

2 . 疫学

500人～1,000人

3 . 原因の解明

SRS に関連するインプリント病は2つ報告がある。一つ目は7番染色体インプリント領域(7-10%) (Price et al., 1999)の異常が推測されるが、直接的な証明はまだなされていない。二つ目は11番染色体 H19 遺伝子の低メチル化、IGF2 遺伝子の発現の抑制が SRS 発症に関与すると推察されている。

4 . 主な症状

子宮内発育遅延 (IUGR)、身体左右非対称、低身長、性発育不全、相対的大頭を伴う逆三角形の顔貌を特徴とする。

5 . 主な合併症

胃腸障害 (77%)、胃食道逆流(34%)、食道炎(25%)、嚥下障害(63%)、その他、低血糖、発達遅延、心合併症 (肥大型心筋症、心奇形、不整脈) がみられる。

6 . 主な治療法

対症療法。根本的な治療法はないため長期介護が必要となる症例がほとんどである。

7 . 研究班

ゲノムインプリンティング異常症5疾患の実態把握に関する全国多施設共同研究班