

コケイン症候群

1 . 概要

DNA 修復遺伝子の異常により中枢および末梢神経が障害され進行性に重度の精神運動発達遅滞、難聴、視力障害、歩行障害を呈する疾患である。

2 . 疫学

約 100 人

3 . 原因の解明

DNA 修復遺伝子の異常によるが重症度に差がある理由は不明である。

4 . 主な症状

著名な低身長、低体重、小頭を呈し、視力障害、聴力障害、皮膚症状、中枢神経および末梢神経障害の進行により重度の精神運動発達遅滞を合併する。

5 . 主な合併症

小頭症、低身長、低体重、白内障、網膜色素変性、難聴、日光過敏、歩行障害、手指振戦、運動失調、精神遅滞、脊椎変形

6 . 主な治療法

根本的治療法はないが白内障に対しては手術、難聴に対しては補聴器が奏功するばあいがある。手指振戦に対しては TRH 製剤が一部の患者に効果がある。日光過敏に対してはサングラス装着、紫外線防御クリームが一部の患者に効果がある。

7 . 研究班

コケイン症候群の実態把握および治療とケアの指針作成ための研究班