

:: ピアソン症候群 (Pierson syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA2670

疾患定義

ピアソン症候群 (Pierson syndrome) は、先天性ネフローゼ症候群および小瞳孔症の合併を特徴とする。

要約

疫学

現在までに文献で報告されている症例数は 30 例未満である。

臨床像

ピアソン症候群は、蛋白尿に伴うネフローゼ症候群を呈し、組織学的にはびまん性メサンギウム硬化を特徴とする。眼の異常は出生時から存在し、虹彩の瞳孔散大筋の欠如を伴う小瞳孔症（光に反応しない小さな瞳孔）、毛様体筋萎縮や水晶体形状、網膜、角膜の異常を伴う眼の発生異常などがある。著明な筋緊張低下、運動障害、および精神運動発達遅滞も報告されている。

病因

ラミニン β 2 をコードする *LAMB2* 遺伝子 (3p21) の変異が同定されている。ラミニン β 2 は、糸球体基底膜、神経筋接合部のほか、内眼筋、水晶体、および網膜に発現している。

診断方法

生後すぐに発症するネフローゼ症候群および小瞳孔症の合併を認めた場合、本症候群が疑われる。

出生前診断

出生前に超音波検査による腎臓のエコー輝度上昇および羊水過少を呈した場合、本症候群が疑われる。原因遺伝子変異が同定されている家系では出生前診断も考慮する。

遺伝カウンセリング

本疾患は常染色体劣性遺伝形式を呈する。

予後

予後は不良であり、ほとんどの患者が生後数日または数カ月以内に腎不全へと進行する。

専門家による英語原文の校閲 :

- Pr Patrick NIAUDET



日本語翻訳版の監訳：

- 野津 寛大

(難治性疾患政策研究班「小児腎領域の希少・難治性疾患群の診療・研究体制の確立」)

最終更新日：2007年2月

翻訳日：2019年2月

本要約の翻訳は国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）からの資金援助の下で行われています。



本要約は情報の提供を唯一の目的として公開しているものです。専門医による医学的ケアの代わりとなるものではありません。本要約を診断や治療の根拠とすることはお控えください。



この情報は、フランスの Orphanet から提供されており、原文（英語）がそのまま日本語に翻訳されています。このため、国内で配信されている他の媒体と一部の内容が異なる場合があります。保険適用に関する診断基準など、国内の医療制度に準拠した情報が必要な場合は、厚生労働省の補助事業により運営されている難病情報センターや小児慢性特定疾病情報センター等の専門情報センターのホームページをご参照ください。

