

:: スティックラー症候群 (Stickler syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA828

疾患定義

スティックラー症候群 (Stickler syndrome) は、眼症状に加えてほぼ典型的といえる Pierre-Robin シーケンス (Pierre-Robin sequence) (この用語を参照)、骨疾患、および感音難聴 (症例の 10%) を合併することを特徴とする、遺伝性の硝子体疾患である。

要約

疫学

出生時の発生率は約 1/7500 と推定されている。

臨床像

眼疾患としては、若年性白内障、近視、斜視、硝子体網膜変性または網脈絡膜変性、網膜剥離、慢性ぶどう膜炎などが生じる。骨の異常としては、軽度の扁平椎や大きな (しばしば異常な) 骨端などがある。若年性の関節弛緩は、関節症の早期徴候の前触れとなる。

病因

スティックラー症候群 1 型は COL2A1 遺伝子 (12q13.11-q13.2) の変異により、スティックラー症候群 2 型は COL11A1 遺伝子 (1p21) の変異により、スティックラー症候群 3 型 (眼徴候なし; この用語を参照) は COL11A2 遺伝子 (6p21.3) の変異により生じる。また、モロッコの 1 家系において COL9A1 遺伝子 (6q12~q14) の変異を伴う常染色体劣性型のスティックラー症候群も報告されている。

診断方法

診断は臨床像に基づいて行われ、分子遺伝学的解析により確定できる。

出生前診断

原因遺伝子変異が同定されている家系では、出生前診断が可能である。

遺伝カウンセリング

本症候群は一般に常染色体優性形式で遺伝するとみられており、遺伝学的に多様である。

管理および治療

管理は集学的に行うべきであり、臨床像が非常に多様であるため、各症例に合わせて治療を個別化する必要がある。



予後

予後は認められる症状の重症度によって異なる。

専門家による英語原文の校閲：

- Dr Martine LE MERRER

日本語翻訳版の監訳：

- 小崎 健次郎

(難治性疾患政策研究班「先天異常症候群領域の指定難病等の QOL の向上を目指す包括的研究」)

最終更新日：2008年11月

翻訳日：2019年3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、診断・治療・遺伝カウンセリング等に関する内容が日本の現状と合っていない場合や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。
