

ロスムンド・トムソン症候群

ロスムンド・トムソン症候群 Q&A

1. 「ロスムンド・トムソン症候群」とはどのような病気ですか

体の多くの場所に症状が出現します。皮膚、髪の毛、爪の異常や、骨格の異常、小柄な体型を特徴とする遺伝性の病気です。

2. この病気の患者さんはどのくらいいるのですか

世界では 300 名ほどが報告されています。日本の全国調査では、日本のロスムンド・トムソン症候群の患者数は 10 名。非常に稀な病気です。

3. この病気はどのような人に多いのですか

常染色体劣性の遺伝形式の病気すべてにいえることですが、近親婚のご両親のお子さんに多くみられます。しかし、日本の調査では明らかな近親婚の方は報告されていません。

4. この病気の原因はわかっているのですか

RecQL4 という遺伝子の異常が原因と考えられています。ウエルナー症候群と同様に、私たちの体の設計図である DNA がキズついた時に修理する役割を担っているのが RecQL4 です。RecQL4 遺伝子の異常が見つからない場合もあり、RecQL4 遺伝子以外が原因もあると考えられています。

5. この病気は遺伝するのですか

ヒトは両親からもらった遺伝子を一对(2つ)ずつ持っています。ロスムンド・トムソン症候群は2つの RecQL4 遺伝子のうち両方に異常がある場合のみ発症します。患者さんの両親はそれぞれ一つだけ原因遺伝子を持ち、ご自身が発病していない保因者とよばれる場合が多いです。その場合、患者さんお兄弟姉妹では確率的に約 4 人に 1 人が発症しますが、患者さんのお子さんや、さらにそのお子さんが同じように発病する確率は非常に少ないです。

6. この病気ではどのような症状がおきますか

最も特徴的な症状は皮膚の症状です。典型的な場合は乳児期に頬が赤くなり、その後、全身に皮膚症状が広がります。手や足の皮膚が薄くなったり皮膚の血管が拡張したりします。髪の毛が薄いことや、爪や歯の異常がみられることもあります。白内障を伴うこともあります。多くの患者さんは骨の異常も伴っています。骨が欠けていたり癒合したりします。がんの合併も見られます。骨肉腫が最も多いですが、皮膚のがんもできることがあります。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

現時点では対症療法しかありません。日光により皮膚症状は悪化するので、強い日差しは避けるようにします。美容的な面から皮膚症状にレーザー治療が用いられることがあります。骨の異常にはリハビリを行います。虫歯が生じやすいので定期的に歯科受診が必要です。癌とくに骨肉腫の発症に関して定期的な診察を受ける必要があります。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか

骨の腫瘍を伴いやすく、生命予後を左右します。本症候群に発症した骨腫瘍と通常の人に発症した骨肉腫の治療に対する反応性を検討した研究では、両者の間に予後の差はなかったと報告されています。腫瘍ができなかった場合の寿命は、一般の人と大きくかわらないといわれています。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

皮膚症状が悪化するため、強い日差しは避けてください。定期的に医師の診察による体調の変化のチェックが必要です。骨の痛みは骨のがん可能性がありますので、受診が必要です。