

告示	番号	16	神経・筋疾患
	疾病名	ジュベール症候群関連疾患	

## ジュベール (Joubert) 症候群関連疾患

じゅべーるしょうこうぐんかんれんしっかん

### 概念・定義

有馬症候群は、1971年に有馬正高により報告された疾患で、乳児早期より重度精神運動発達遅滞、先天性視覚障害、嚢胞腎(若年性ネフロン癆)、眼瞼下垂、小脳虫部欠損、下部脳幹形成異常を呈する常染色体劣性遺伝疾患である

ジュベール (Joubert) 症候群は、1969年に Joubert がフランス系カナダ人の家族に筋緊張低下、呼吸異常、眼球運動失行、小脳虫部低形成あるいは欠損を呈する疾患を初めて報告し、その後世界で100例以上の報告がある。近年、この本来の Joubert 症候群に腎障害、視覚障害などの合併が報告され、Joubert 症候群関連疾患として提唱されている。

### 症状

有馬症候群は、早期より重度の精神運動発達遅滞、小脳虫部欠損・低形成(脳幹部の形態異常を伴うことがある)、乳幼児期から思春期に生ずる進行性腎機能障害、病初期からみられる視覚障害(網膜部分欠損な

どを伴うことあり)、片側あるいは両側性の眼瞼下垂様顔貌(症状の変動があることがある)が特徴である。腎機能障害、視覚障害は、当初異常なくても、途中から症状が顕在化してくることがある。腎機能障害は、脱水、成長障害、不明熱という症状で、気づかれることもある。

ジュベール症候群は筋緊張低下、呼吸異常、眼球運動失行、小脳虫部低形成・欠損を呈する疾患である。小脳虫部の低形成と脳幹部の形態異常は、Molar Tooth sign として知られている。ジュベール症候群は近年多彩な症状を呈することが分かり、Joubert 症候群+視覚障害や Joubert 症候群+腎機能障害、Joubert 症候群+視覚障害+腎機能障害、Joubert 症候群+顔面指異常・内臓逆位などが報告され、Joubert 症候群関連疾患という概念が提唱されている。

### 治療

有馬症候群の治療については、予後に関連する腎障害の治療が重要となる。早期よりの腎障害への対応、また腎障害が進行すると透析、腎移植などが必要になる。

Joubert 症候群では、新生児期、乳幼児期などに呼吸障害を呈する場合がある。呼吸促進剤、酸素投与、場合によっては、人工呼吸器管理などを要する場合がある。

また有馬症候群、Joubert 症候群ともに、低緊張・運動発達の遅れや認知面・言語面などの遅れに対して、早期介入などの療育を必要とする。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/11\\_4\\_10.html](http://www.shouman.jp/details/11_4_10.html)