

告示	番号	20	神経・筋疾患
	疾病名	ゴーリン症候群（基底細胞母斑症候群）	

ゴーリン (Gorlin) 症候群 (基底細胞母斑症候群)

ごーりんしょうこうぐん (きていさいぼうぼはんしょうこうぐん)

概念・定義

Gorlin 症候群 (ゴーリン症候群) は 1960 年 Gorlin RJ によって報告された発達上の奇形と遺伝性高発癌性を併せ持つ神経皮膚症候群である。別名母斑基底細胞癌症候群、基底細胞母斑症候群などとも呼ばれる。発達上の奇形には手掌・足底皮膚小陥凹、二分肋骨ないし癒合肋骨、椎骨異常、顎骨嚢胞、大脳鎌石灰化があり、発癌には基底細胞癌、髄芽腫、卵巣腫瘍の発生がよく知られている。また Gorlin 症候群では早期診断、早期治療が望ましいが、症状が全身にわたるため診療各科を回り診断が遅れる傾向がある。

症状

発達上の奇形には、手掌・足底皮膚小陥凹、二分肋骨ないし癒合肋骨、椎骨異常、顎骨嚢胞、大脳鎌石灰化があり、発癌には基底細胞癌、髄芽腫、卵巣腫瘍の発生がよく知られている。それぞれの症状ごとに好発年

令があるため、経時的に診察して早期診断、早期発見をすることが望ましい。

治療

根本的治療はない。基本的に対症的であり、症状に応じた治療を選択する。

20 歳過ぎに好発する基底細胞癌には外科療法と化学療法が行われる。近年、基底細胞癌と髄芽腫に対する様々な分子標的治療薬が開発され、現在米国で臨床試験が順次進行中である。今後はこうした新薬を中心とした新しい臨床治療の発展が期待される。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/11_6_14.html