

告示	番号	46	神経・筋疾患
	疾病名	コケイン症候群	

コケイン (Cockayne) 症候群

こけいんしょうこうぐん

概念・定義

DNA 修復遺伝子の異常により中枢および末梢神経が障害され進行性に重度の精神運動発達遅滞、腎不全、難聴、視力障害、歩行障害を呈する疾患である。これらの進行により重度の身体障害を来し、10～20 歳代で死亡することが多い。

症状

著名な低身長、低体重、小頭を呈し、視力障害、聴力障害、皮膚症状、中枢神経および末梢神経障害の進行により重度の精神運動発達遅滞を合併する。

合併症

小頭症、低身長、低体重、白内障、網膜色素変性、難聴、日光過敏、歩行障害、手指振戦、運動失調、精神遅滞、脊椎変形、腎不全。

治療

根本的治療はないが白内障に対しては手術、難聴に対しては補聴器が奏功するばあいがある。手指振戦に対しては TRH 製剤が一部の患者に効果がある。日光過敏に対してはサングラス装着、紫外線防御クリームが一部の患者に効果がある。腎不全に対しては腹膜透析を行う場合もある。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/11_7_17.html