

告示番号 58 疾患群 神経・筋疾患

疾病名	ハッチンソン・ギルフォード症候群
-----	------------------

概念・定義

生後半年～2年より水頭症様顔貌、禿頭、脱毛、小顎、強皮症を呈するが、精神運動機能や知能は正常である。

脳梗塞、冠動脈疾患、心臓弁膜症、高血圧、耐糖能障害、性腺機能障害を合併し平均寿命は13歳と報告されている。

臨床症状

乳児期から全身の老化現象、成長障害、特徴的顔貌を呈する。

年齢を重ねるとともに老化に伴う多彩な臨床徴候を呈する。

乳幼児期から脱毛、前額突出、小顎等の早老様顔貌、皮膚の委縮や硬化と関節拘縮はほぼ全例に観察される。

一方、動脈硬化性疾患による重篤な脳血管障害や心血管疾患は加齢とともに顕在化し生命予後を規定する重要な合併症である。

一方、悪性腫瘍は10歳以上の長期生存例に認められる合併症として重要である。

治療

現時点では確立した治療法はない。老化に伴う症状に対する対症療法のみである。

近年、Gタンパク質のファルネシル転移酵素（FT）阻害剤による治療が海外で試されており一定の効果が報告されている。