

告示	番号	8	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
	疾病名	ウィーバー症候群	

ウィーバー（Weaver）症候群

ういーばーしょうこうぐん

概念・定義

ウィーバー症候群は、出生前からの過成長、特徴的な顔貌、骨年齢促進、軽度～中等度の発達の遅れを呈する症候群である。ほかに、大頭症、粗く低い泣き声、小顎症、臍帯ヘルニア、指・四肢関節伸展・拘縮、余剰皮膚、細く粗な毛髪などの多彩な症状を呈する

症状

出生前からの過成長、特徴的な顔貌(両眼乖離)、骨年齢促進、軽度～中等度の発達の遅れを呈する症候群である。ほかに、大頭症、粗く低い泣き声、小顎症、顎と下唇の間に水平な皺、臍帯ヘルニア、出生時の緊張指・四肢関節伸展・拘縮・彎曲、余剰皮膚、細く粗な毛髪などの多彩な症状を呈する

合併症

心疾患、口蓋裂、外耳道閉鎖、軸後性多指症、頸椎不安定、側弯、癱瘓、小脳萎縮

治療

対象療法が主。屈指・関節拘縮、側弯については整形外科的治療。発達の遅れについては地域療育施設にて、理学・作業・言語療法。次子再発、次世代への影響等の遺伝学的情報提供を遺伝相談

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/13_1_6.html