

告示	番号	17	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
	疾病名	ベックウィズ・ヴィーデマン症候群	

ベックウィズ・ヴィーデマン (Beckwith-Wiedemann) 症候群

べっくういず・うゝ いーでまんしょうこうぐん

概念・定義

BWSは、臍帯ヘルニア(Exomphalos)、巨舌(Macroglossia)、巨体(Giantism)を三主徴とする先天異常症候群である。症状の頭文字を合わせてEMG症候群ともいわれる。約15%の症例でWilms腫瘍、肝芽種、横紋筋肉腫など胎児性腫瘍が発生する。Sotos症候群等の過成長を呈する疾患との鑑別が必要

症状

臍帯ヘルニア(Exomphalos)、巨舌(Macroglossia)、巨体(Giantism)を三主徴である。臍帯ヘルニアについては、肝臓・腎臓・脾臓・膵臓など臓器の肥大が見られるため、腹腔内に臓器がおさまらず、圧出された腸がへその緒に突出し、臍帯ヘルニアとなる。新生児期以降も鼠径ヘルニア、臍ヘルニア、腹直筋離開などで手術を要することがある。巨舌については、口腔内に収まり切れない巨舌を放置した場合、ほ乳障害を、

長期的には咬合障害・下顎前突を生じる。このような障害が合併する場合には、舌縮小術(舌部分切除術)を要する。巨体については、胎生期から過成長を示し、胎盤重量増加・羊水過多・臍帯過長が見られる

合併症

三主徴の他に、新生児期の低血糖、耳垂の線状溝、内臓腫大、片側肥大などを伴う。男性では不妊になることがある。また、約15%の患児にWilms腫瘍、肝芽種、横紋筋肉腫など胎児性腫瘍が発生する

治療

臍帯ヘルニア、巨舌については、必要に応じてヘルニア根治術や舌縮小術などの外科的手術を行う。

低血糖については、50mg/dl以下にならないように6時間毎にモニタリングし、グルコースを補充する。脳障害を生じると長期的加療が必要となる。

胎児性腫瘍については、定期的に超音波、CT、MRI等によるスクリーニングが必要。腫瘍が生じた場合は、化学療法および外科的切除をおこなう。

半身肥大の場合は、脚長の左右差が生じるため脚延長術を施行することもある

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/13_1_8.html