

ウェルナー症候群について

山形大学医学部附属病院

形成外科

矢野亜希子

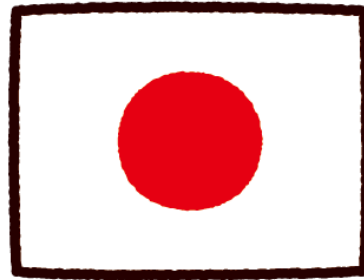
ウェルナー症候群

- ・ 1904年 ドイツの医師 オットー・ウェルナーにより報告
- ・ 常染色体劣性遺伝
- ・ RecQ型のDNAヘリカーゼ遺伝子 (*WRN*遺伝子)の変異

早老症候群 のひとつ

日本の推定患者数 **700～2,000**名

世界の報告の **6 割**が日本人



主要徴候 -10歳以後 40歳まで出現-

- ・ 早老性毛髪変化（白髪、禿頭等）
- ・ 白内障（両側）
- ・ 鳥様顔貌
- ・ 音声の異常（かん高いしわがれ声）
- ・ 皮膚の萎縮・硬化(鶏眼や胼胝等)、難治性潰瘍形成
- ・ 軟部組織の石灰化(アキレス腱等)



その他の徴候と所見

- ・ 糖、脂質代謝異常
- ・ 骨の変形などの異常（骨粗鬆症等）
- ・ 非上皮性腫瘍又は甲状腺癌
- ・ 血族結婚
- ・ 早期に現れる動脈硬化（狭心症、心筋梗塞等）
- ・ 原発性性腺機能低下
- ・ 低身長及び低体重

診断

確定

主要徴候の全てもしくは

3つ以上の主要徴候に加え、遺伝子変異を認めるもの

疑い

白髪や脱毛などの早老性毛髪変化と両目の白内障が見られ、
主要徴候やその他の徴候から2つ以上見られるもの

早老機序は明らかになっていない



根本的な治療法はない

対症療法

死因

悪性腫瘍 や 心筋梗塞

寿命

40歳代

→ 治療法の進歩により **50～60歳代**

難治性の皮膚潰瘍
疼痛や感染症併発

QOLの低下



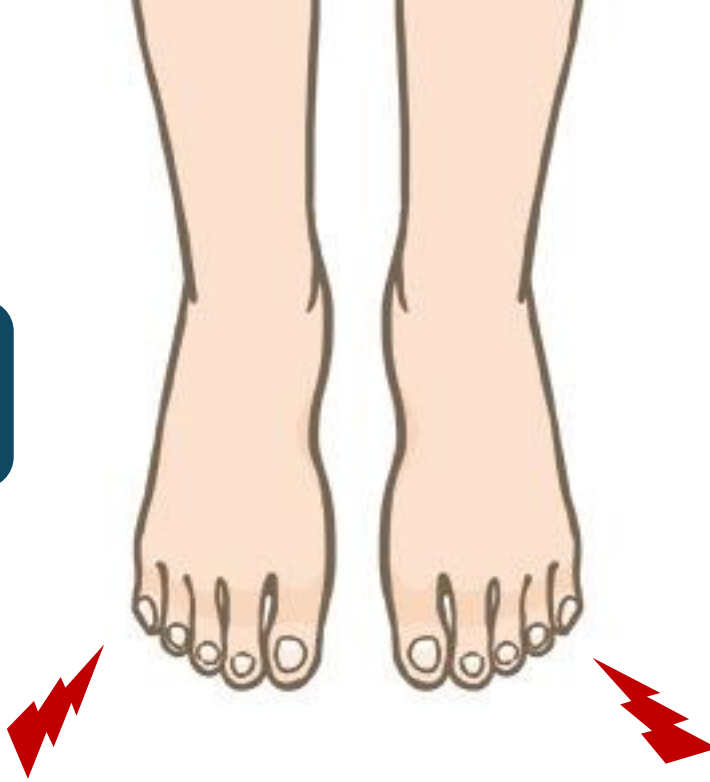
閉塞性動脈硬化症

結合組織の代謝異常

骨粗鬆症

糖代謝異常

皮下組織（アキレス腱）の石灰化



皮膚の萎縮・硬化



胼胝など



軟部組織の石灰化(アキレス腱等)



軟部組織の石灰化(アキレス腱等)



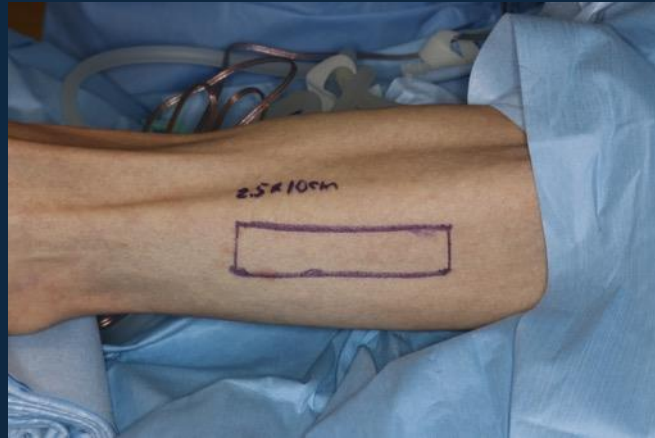
軟部組織の石灰化(アキレス腱等)



軟部組織の石灰化(アキレス腱等)



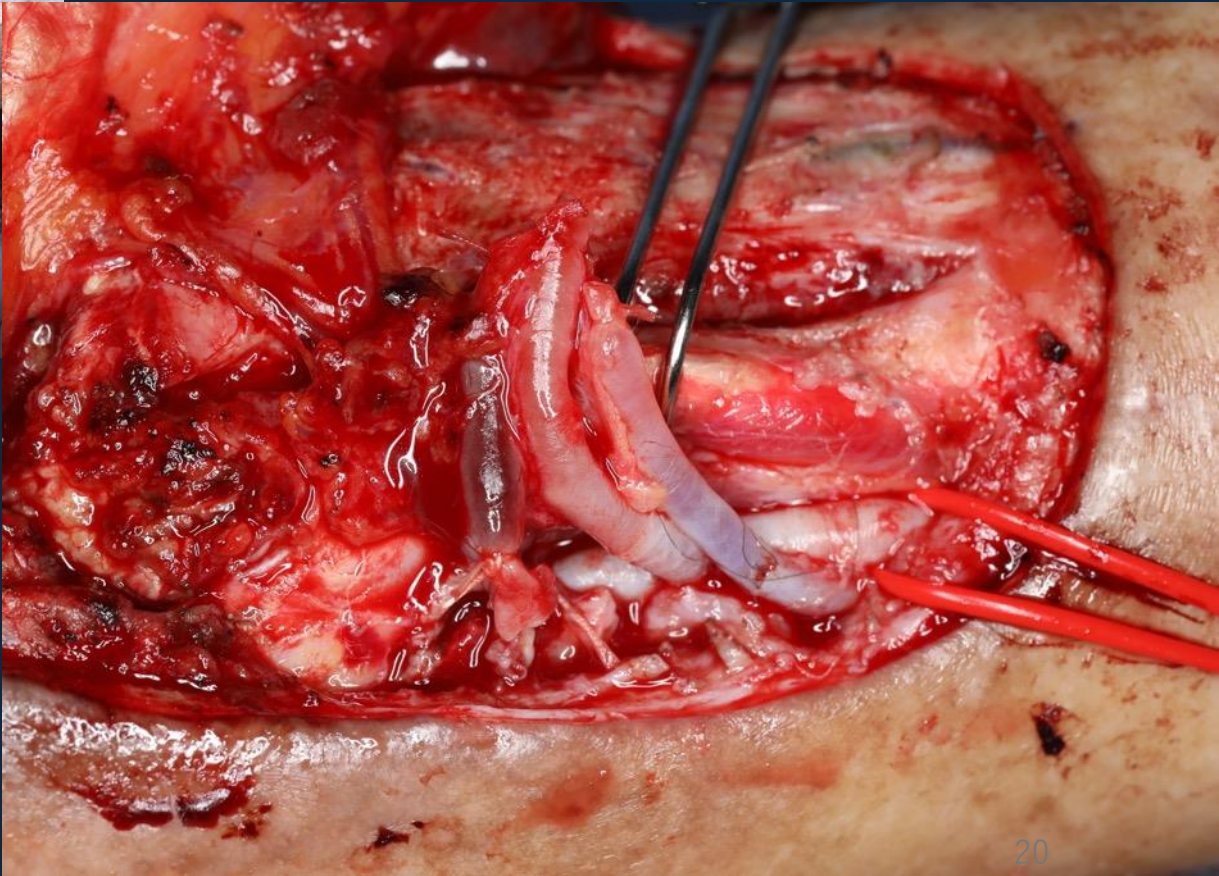
軟部組織の石灰化(アキレス腱等)



難治性潰瘍











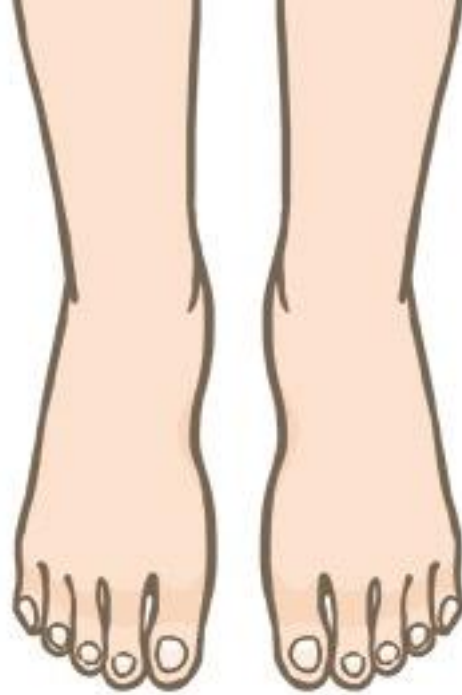




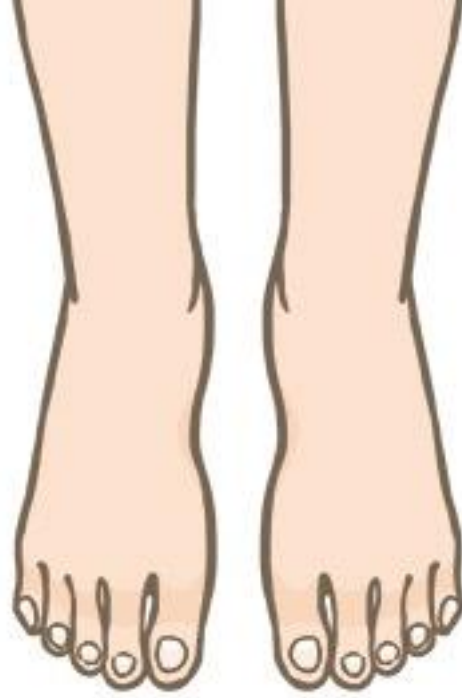


予防が大事！

血管内治療



血糖コントロール



血管内治療

血糖コントロール

定期的なフットケア

脛胫下潰瘍をつくらない
悪化させない





ありがとうございました