

血管型

- 全身の結合組織が弱いため、動脈合併症(破裂、瘤、解離)、消化管破裂(S 状結腸が多い)、内臓破裂(女性では子宮など)、血気胸、内頸動脈・海綿状静脈洞ろうなどを生じやすいとされています
- これらが疑われる場合、なるべく非侵襲的な検査(造影 CT など)で、迅速に病状を把握し、治療方針を立てることが大切です。

古典型

- けがを起こした際には傷口が大きくなり、傷の治りが遅く癒痕を形成することが多くなります。
- けがの際にはできるだけ早く外科医、形成外科医を受診し、縫合の際に注意して対応してもらうことが重要です。

エーラス・ダンロス症候群 (EDS) F A Q

Q: エーラスダンロスかも知れないと言われたのですがどうしたらよいですか? ...

A: 型によって日常気をつけることや注意する症状などに違いがあります。定期的に医療機関にかかって、状況を分かっている主治医を持つようにしてください。

Q: EDS は治りますか? ...

A: 根本的な治療方法は現在のところありませんが、それぞれの方やタイプに対応した健康管理により、予防や適切な対処に結びつくことが期待されます。

Q: コラーゲンなどサプリメントは有効ですか? ...

A: 消化の過程で分解されるため、コラーゲンを摂ると即、体中のコラーゲンが増えたり正常になったりするわけではありません。

その他の内容については、WEB サイト上のよくある質問を参照してください。

監修: 日本医科大学付属病院 遺伝診療科
渡邊 淳 医師

日本エーラスダンロス症候群協会 (友の会) のご紹介



日本エーラスダンロス症候群協会(友の会)はエーラス・ダンロス症候群を持つ患者とその家族や遺族、そして本協会の趣旨に賛同して下さった方が集まって結成している自発的な団体です。
会の運営は、有志によるボランティアスタッフが中心となって行っており、運営資金は全て会員からの会費及び寄付にてまかっています。

私たちの活動目標は

【情報の収集と提供】

海外の患者団体や、マルファン症候群など類似疾患の患者団体とも連携し、エーラス・ダンロス症候群に関する正確でタイムリーな情報を収集し、随時発信します。

【コミュニティの形成】

同じ悩みや経験を持つ患者やその家族、支援して下さる方々と情報や知識を共有し、「みんなで励ましあい、わかちあい、支えあう」場を作ります。

【生活環境 (QOL) の向上】

本会を通じ、各自がエーラス・ダンロス症候群との適切な付き合い方を見だし、豊かな生活を送る事ができるよう支援します。また、よりよい医療が受けられる体制作りを、働きかけていきます。

誌名 エーラス・ダンロス症候群をご存知ですか?

発行者 日本エーラスダンロス症候群協会(友の会)

<http://ehlersdanlos-jp.net>

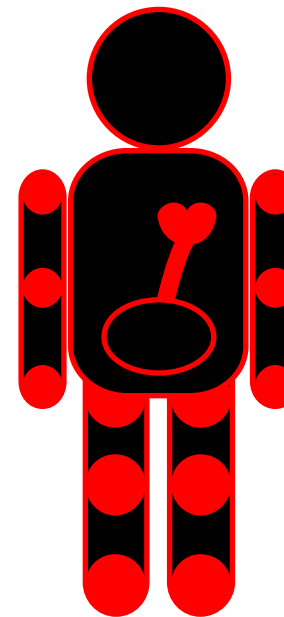
発行日 2010年10月 初版発行

Copyright (C) 2010 Japan Ehlers-danlos syndrome Fellowship Association. All rights reserved.

Ehlers-Danlos Syndrome エーラス・ダンロス症候群を ご存知ですか?

エーラス・ダンロス症候群(EDS)とは、「結合組織」の遺伝性疾患の一つです。

EDSはコラーゲンなどの結合組織に関わる遺伝子が変化することによって起こるとされています。



結合組織は皮膚、関節の腱や靭帯、血管の壁や弁、内臓などを形作る材料です。
このため、EDS では皮膚がよく伸びて傷つきやすいこと、関節が緩く痛みがあること、血管や内臓の壁がもろいことなどの症状が現れます。

しかし、EDS は個人差が大きく、人によって現れる症状が大きく異なります。
また、症状の場所や程度によっていくつかのタイプ(病型)に分かれ、原因となる遺伝子も異なります。

◆ エーラスダンロス症候群とは ◆

エーラスダンロス症候群(EDS)は、からだの中で細胞同士を結び付けている「結合組織」の成分(遺伝子)の生まれつきの変化により起きる病気です。

結合組織は、関節・皮膚、血管や腸管に多くあり全身にゆきわたっています。そのため、エーラスダンロス症候群では、皮膚や血管が伸びやすく(過伸展)^(写真1)、もろくなったり(脆弱性)、関節が動きやすく(関節過可動)^(写真2)なることがあります。



<写真1>



<写真2>

症状がみられる主な場所や程度によりタイプ(病型)に分かれており、現在、古典型(皮膚の症状が主たるタイプ)、関節可動亢進型、血管型など大きく6つのタイプに分かれています。

タイプにより血管や臓器の破裂を起こすこともあります。タイプごとに原因が異なり、そのため主な症状が異なります。また、同じタイプであっても個人により症状に幅があり、同じご家族の中でさえも症状の程度が異なることがあります。

エーラスダンロス症候群の診断およびタイプの確定には、これまでの症状を踏まえた診察によりますが、タイプによっては生化学検査や遺伝子検査による確認が必要となります。

頻度は、外国ではすべての型を合わせると5000人に1人との報告があり、男性・女性・民族を問わず世界中に患者さんがいますが、日本においては正確な数字はわかりません。

◆ 6つの病型(タイプ)について ◆

古典型(旧分類I型、II型)

皮膚の症状が主となるタイプ

① 症状:

- 1) 皮膚:皮膚をつまむとのびやすく、離すと元に戻る(過伸展性)。皮膚は、生後まもなくから打撲または摩擦等の衝撃で簡単にあざができやすく裂けやすい、傷も治りにくく瘢痕を形成しやすい(脆弱性)。
- 2) 他の症状:関節が緩い、心臓(僧帽弁逸脱)などがみられることがある。

② 原因: V型コラーゲン遺伝子(COL5A1、COL5A2)の変化が主である。

③ 遺伝: 常染色体優性遺伝

関節可動亢進型(旧分類III型)

関節の症状が主となるタイプ

① 症状:

- 1) 関節:全身の関節(肩、膝蓋骨、顎など)が緩く、脱臼しやすい。慢性的な関節・四肢痛を伴うこともある。
- 2) 皮膚:古典型よりも皮膚の過伸展性は軽度で、また裂傷や瘢痕もまれである。
- 3) 他の症状:機能的腸障害(過敏性大腸症候群など)や急に立ち上がるときの立ちくらみに代表される自律神経機能不全は多くの方に認める。

② 原因: 不明

③ 遺伝: 常染色体優性遺伝

血管型(旧分類IV型)

血管・内臓の症状が主となるタイプ

① 症状:

- 1) 血管:胸腹部、頭、足などの動脈がもろく、青年期以降動脈破裂を起こす。動脈瘤、動脈解離が先行することもある。
- 2) 内臓破裂:消化管(S状結腸が多い)破裂を起こしやすい。妊娠中に子宮破裂を起こすことがある。
- 3) 皮膚:皮膚が薄く、静脈が透けて見える。過伸展性はごく軽度である。皮下出血を反復しやすい。
- 4) 関節:過可動性は軽度(小関節が主)。
- 5) 他の症状:気胸を起している場合がある。

② 原因: III型コラーゲン遺伝子(COL3A1)の変化。

③ 遺伝: 常染色体優性遺伝

後側彎型(旧分類VI型)

- ① 症状:新生児期から低筋張(フロッピーインファント)、古典型の症状に加えて、進行性の側弯、眼球脆弱性がみられるまれなタイプ
- ② 原因:コラーゲン修飾酵素 Lysyl hydroxylase (PLOD)の変化で起きることがある。
- ③ 遺伝: 常染色体劣性遺伝

多発性関節弛緩型(旧分類VIIA、VII B型)

- ① 症状:多発性関節弛緩、特に両側の先天性股関節脱臼が必発となるまれなタイプ。皮膚の症状は強くない。
- ② 原因: I型コラーゲン遺伝子(COL1A1、COL1A2)の変化で起きることがある
- ③ 遺伝: 常染色体優性遺伝

皮膚脆弱型(旧分類VII C)

- ① 症状:皮膚脆弱性は顕著で過伸展性は強く、出血しやすい。創傷治癒に問題なく、瘢痕形成がないまれなタイプ
- ② 原因:コラーゲン修飾酵素である procollagen I N-terminal peptidase の変化
- ③ 遺伝: 常染色体劣性遺伝

◆ 自分の病気を知る意味 ◆

エーラスダンロス症候群はまだ医療現場でさえ詳しく知られていないことが多く、残念なことになるときに適切な治療や処置が受けられていない場合があります。

現在のところ根本的な治療法はありませんが、ご自身が自分の病気やタイプを知り、自分の病気を医療者に伝え、協力して連携をすることにより、エーラスダンロス症候群のタイプごとの特徴にあわせた症状に自らが早期に気づき、的確な治療や処置を受け、ときに命を救うこともできます。複数の診療科にかかることもあり、診療科間の連携も重要です。

最も大切なことは、的確な早期診断、自分の病気をよく知ること、医療機関での適切な管理、症状に応じた適切な治療処置と考えています。