



SEDCとStickler症候群 疾患概要と健康管理

※集団外来開催時の資料を基本にしています。

※改訂を加えていますが情報が古い場合があります。

※情報保護のため、個人利用以外の二次利用は禁止しています。

集団外来開催日：2015年9月8日(第1回SEDCとStickler症候群)

最終レビュー日：2025年12月1日

集団外来

2015.9.8

先天性脊椎骨端異形成症 (SEDC)

Stickler症候群

埼玉県立小児医療センター—遺伝科
吉田 正司

II型コラーゲンの働き

軟骨、硝子体、内耳
の基質を形成



異常

骨格異常、眼症状、難聴

II型コラーゲン異常症

- 1) 軟骨無発生症II型
- 2) 軟骨低発生症
- 3) 先天性脊椎骨端異形成症
- 4) 脊椎骨端骨幹異形成症Strudwick型
- 5) Kniest異形成症
- 6) 脊椎末梢異形成症
- 7) 脊椎骨端異形成症Namaqualand型
- 8) 軽症脊椎骨端異形成症
- 9) Stickler異形成症I型

原因

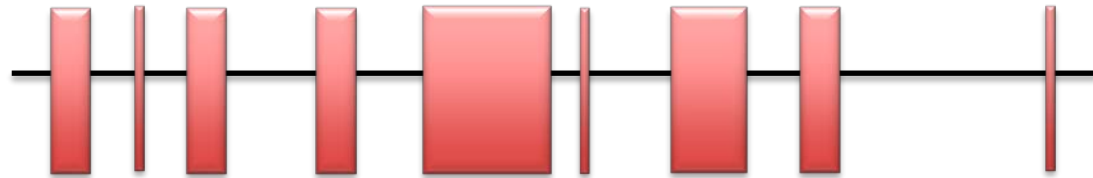
染色体局在: 12q13.11-q13.2

疾患遺伝子: II 型コラーゲン α_1 鎖遺伝子

遺伝形式: 常染色体顕性遺伝

12q13.11-q13.2

COL2A1



翻訳

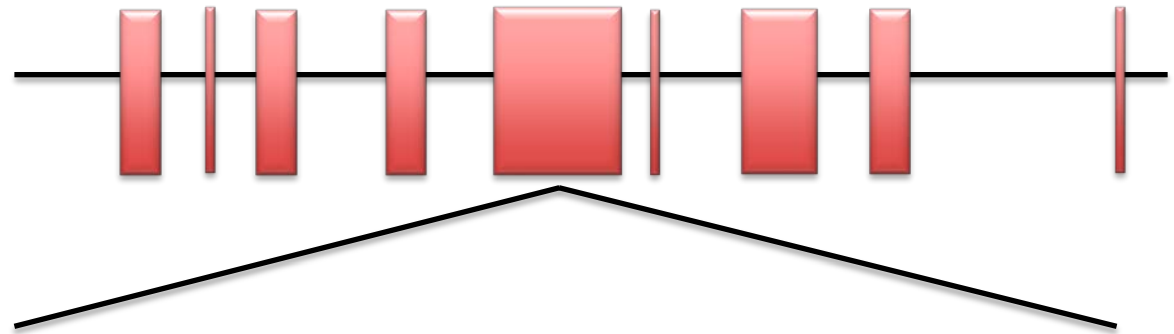
II 型コラーゲン



同じ遺伝子に異常があるのに
なぜ違う病気？

SEDC ミスセンス変異

COL2A1

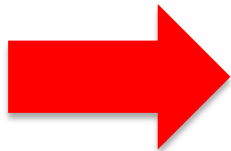


正常型

.....AAG CCC **G**GT GCT AGC.....
リシン プロリン **グリシン** アラニン セリン

変異型

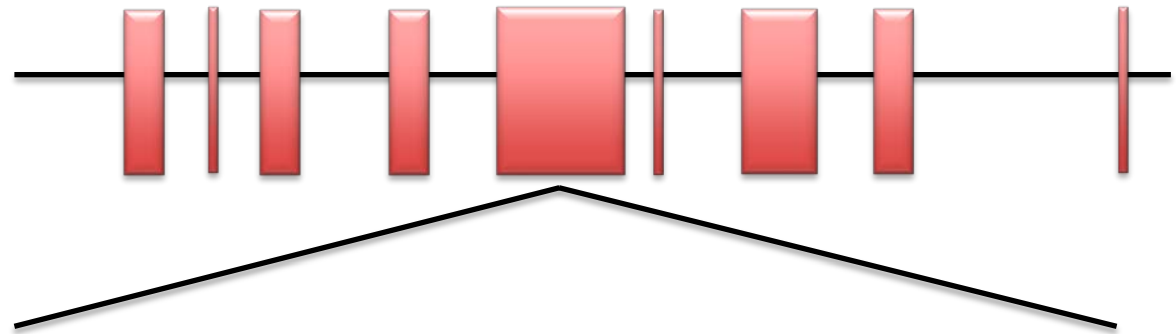
.....AAG CCC **A**GT GCT AGC.....
リシン プロリン **セリン** アラニン セリン



本来とは異なるⅡ型コラーゲンとなる

Stickler症候群 ナンセンス変異

COL2A1



正常型

.....**A**AG CCC GGT GCT AGC.....
リシン プロリン グリシン アラニン セリン

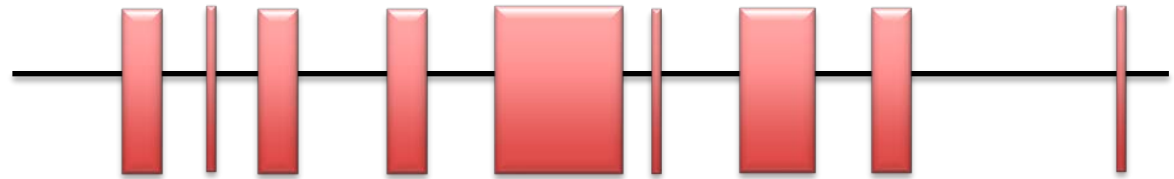
変異型

.....**T**AG CCC GGT GCT AGC.....
終止コドン プロリン グリシン アラニン セリン

アミノ酸の合成が行われない

Stickler症候群 フレームシフト

COL2A1

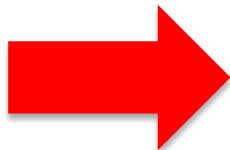


正常型

.....ATG CCC ^A↓ GGT GCT AGC.....
リシン プロリン グリシン アラニン セリン

変異型

.....ATG CCC AGG TGC TAG.....
リシン プロリン アルギニン システイン 終止コドン



アミノ酸の合成が中断

SEDC ミスセンス変異

異常なⅡ型コラーゲンとして存在

➡細胞内に蓄積・変性

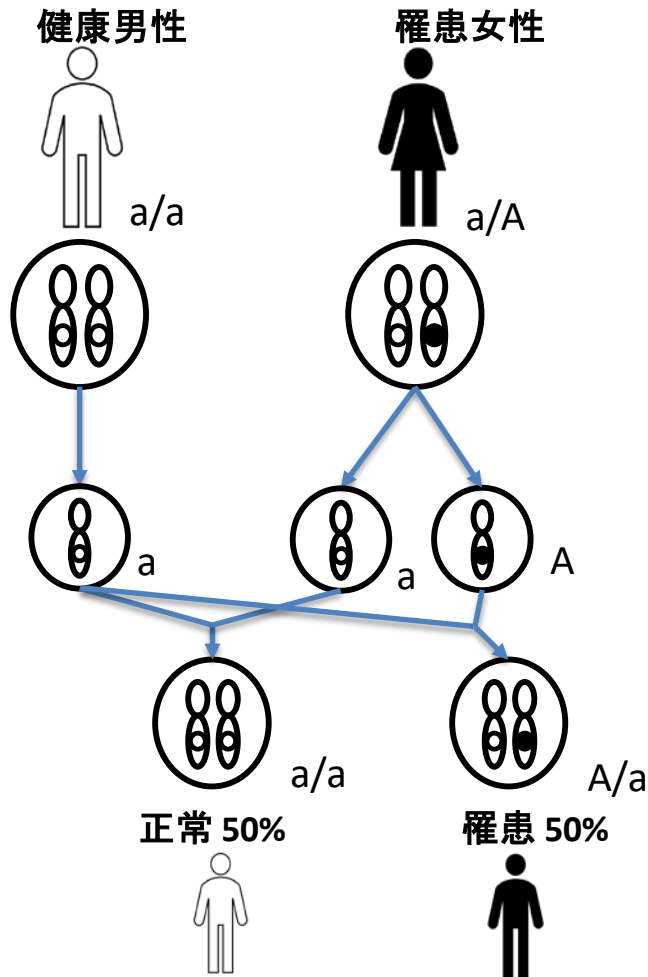
Stickler ナンセンス変異、フレームシフト

Ⅱ型コラーゲンとして存在できない

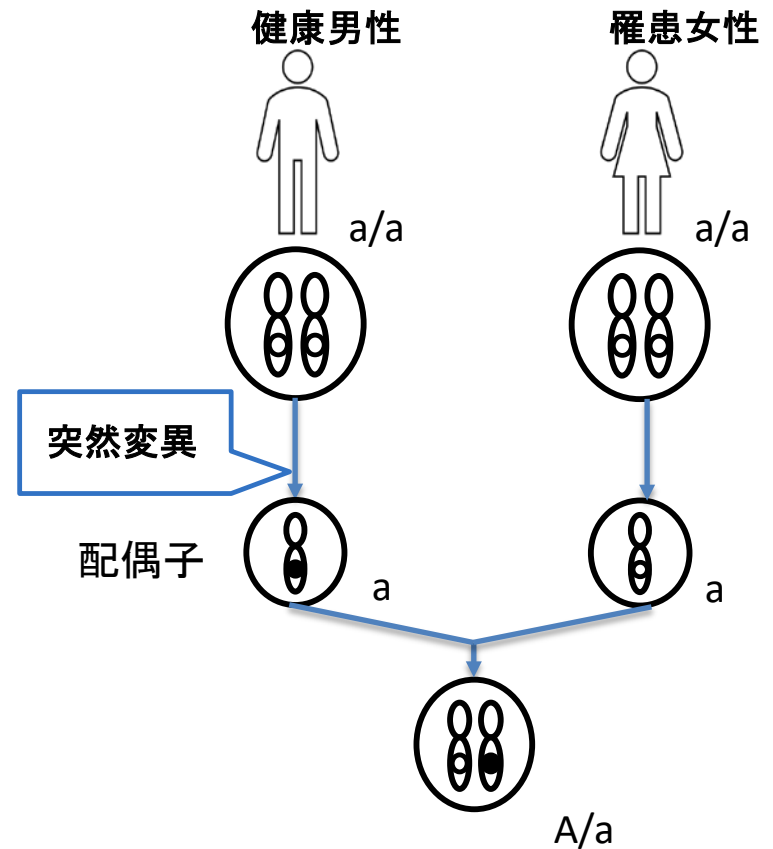
➡量が不足

常染色体顕性遺伝

・世代で引き継ぐ場合



・突然変異



先天性脊椎骨端異形成症 合併症状と健康管理

成長と発達

- 低身長

- 最終身長は84-128cm

- 発達

	社会生活指数(平均)
身辺自立	66-124(102)
移動	29-100(79)
作業	39-125(94)
意志交換	41-125(94)
集団参加	51-132(95)
自己統制	71-140(102)
全領域	49-116(95)

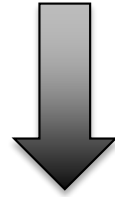
環軸椎不安定性による上部頸髄圧迫

→定期的な診察、レントゲン検査

首、頭の動きの制限、頸椎の固定術

脊柱後側弯・前弯症

慢性・再発性の疼痛



下腹部、骨盤の
エクササイズ
装具,外科的な固定

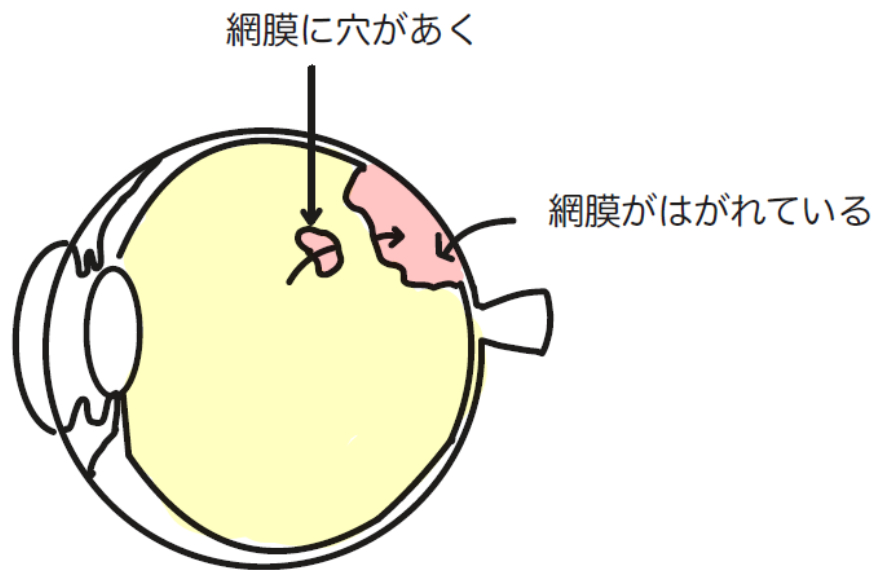
骨端核骨化遅延、内反股

→定期的にレントゲンで評価
骨切り術により整復

眼病変

- 強度の近視
- 近視の患児では網膜剥離の頻度が高い

→ 定期的眼科診察、
網膜剥離の症状を理解し、
網膜剥離の際には早期の手術



網膜剥離の症状

- **光視症**

網膜が引っ張られ視野の中で光を感じる症状

- **飛蚊症**

視界に虫のような影を感じる症状

- **視野欠損**

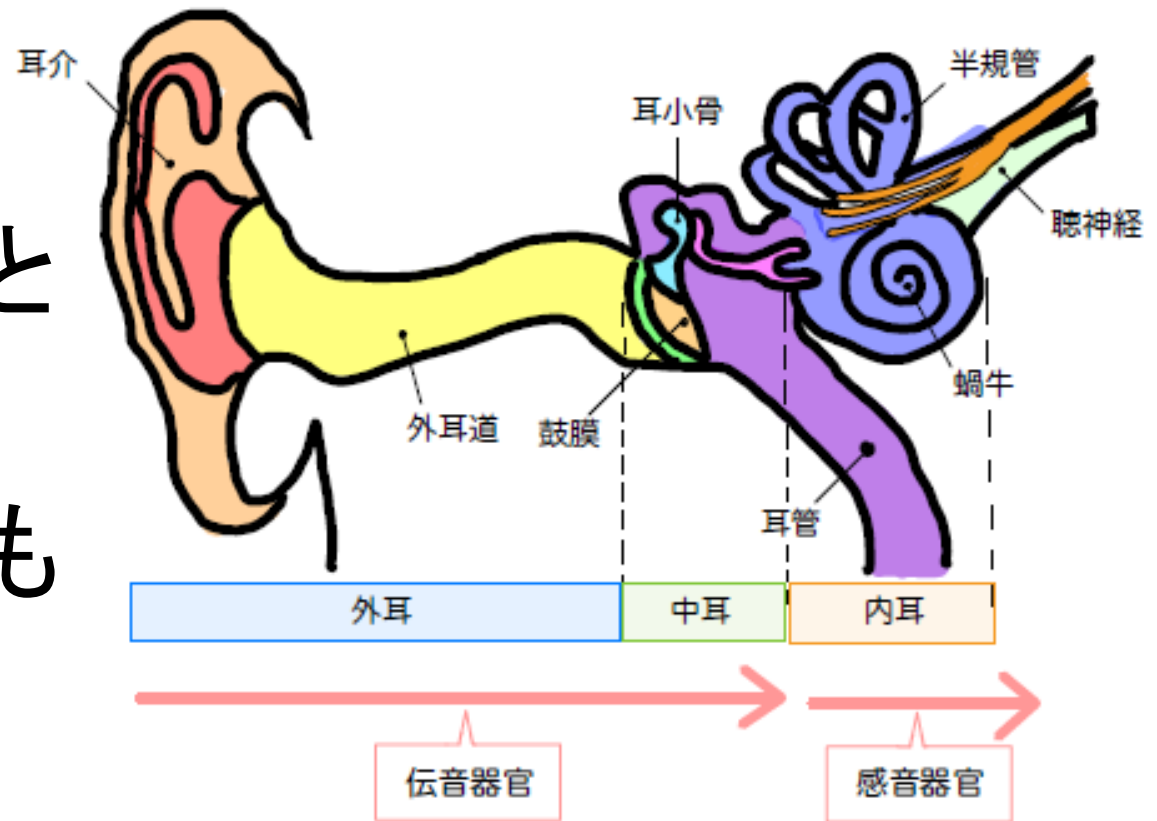
見えている範囲の一部が見えなくなる症状

周辺の欠損は両目だと欠けを補い合うため、自覚がない場合がある

- **視力低下**

難聴

- 中耳が原因として多い
- 感音性難聴も関与



→定期的なフォローが必要

- ・急性・滲出性中耳炎は積極的に治療
- ・再発・難治性の場合には鼓膜切開、チューブ置換

Stickler症候群 合併症状と健康管理

顔面の特徴や合併症状について

近視緑内障

聴覚障害

平坦な鼻梁

平坦な顔面正中部

小下顎

顔面非対称

□蓋裂

近視→網膜剥離

股関節変型

肘関節の骨の張り出し

外反膝

関節可動域増大

成長と栄養

- ・口蓋裂による哺乳障害

- 一哺乳訓練

- 一口蓋裂患児用の哺乳ビンやスクイーズボトルの使用

- 一口蓋床

顔面・頭部の特徴

- 顔面正中部低形成(52-72%)
- 鼻根部低形成(86%)
- 小下顎(47-60%)
- 口蓋裂(41%)
- ピエール・ロバン連鎖(24%)

小下顎症、舌根沈下、気道狭窄

➡個々に耳、口蓋の評価を行う必要がある
顔貌の特徴は年齢とともに不明瞭となる

・変形性関節症

30-40歳代から症状が出現

➡疼痛コントロール

副木、装具、固定

関節保護、筋肉トレーニング

・脊椎骨端異形成症

軽症が多い

骨幹端の広がり

骨端核の扁平化

・関節可動域拡大

年齢とともに改善

眼病変

- 強度近視(90%)
 - ― 矯正レンズ
- 硝子体・網膜変性(100%)
 - ― レーザー光凝固
- 網膜剥離(60%)
 - ― 硝子体切除術
 - ― 強膜内陥術
- 白内障(40%)
- 失明(4%)

聴力障害

- 感音性難聴(60%)

蝸牛、三半規管の色素上皮の異常が原因

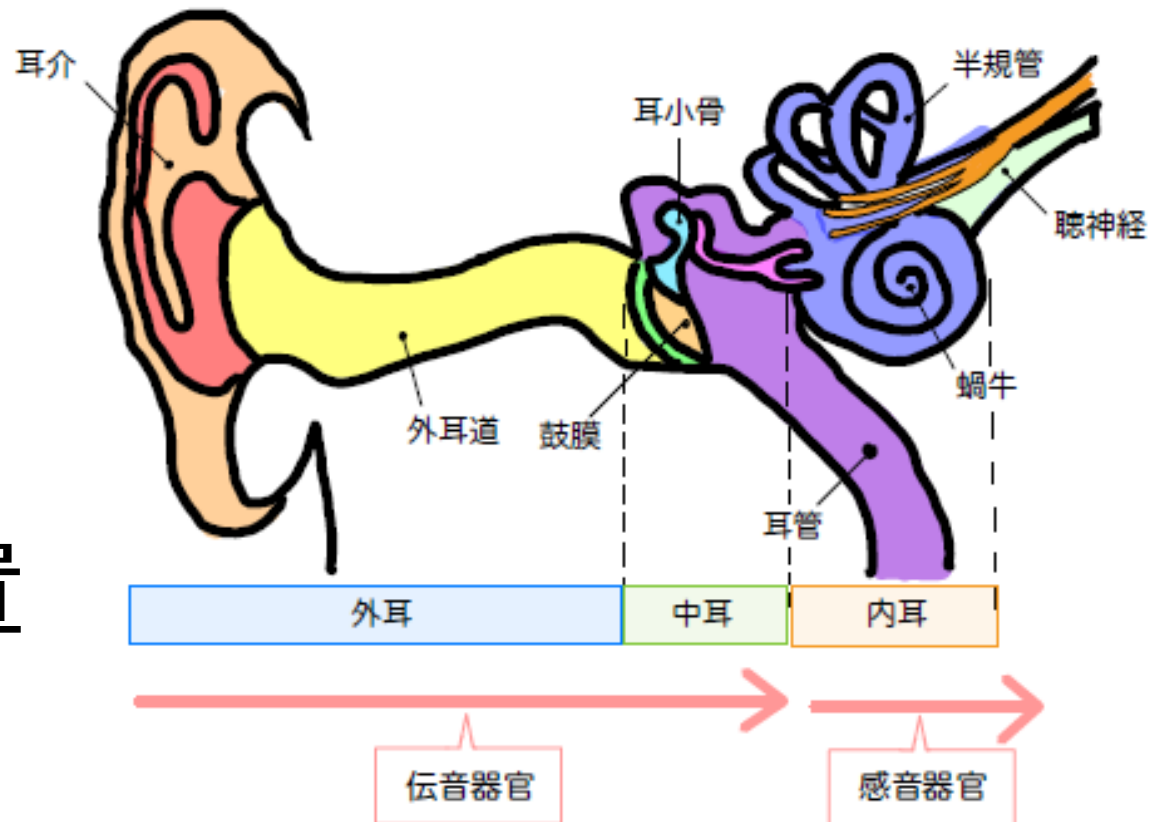
- 伝音性難聴

中耳炎、口蓋裂

➡補聴器

振動触覚装置

人工内耳



埼玉県遺伝相談事業

健康増進

患児・家族

情報不足と病識を育む難しさ
同じ境遇の人もなく不安
と孤独

個別外来

集団外来

- 整理された情報提供
- 家族間の交流で子育て支援

地域・社会

療育（医療）

治療