



ウィーデマン・シュタイナー症候群 健康管理と疾患概要

※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：2024年10月25日(第1回ウィーデマン・シュタイナー症候群)
最終レビュー日：2025年12月1日

Wiedemann-Steiner症候群 集団外来

埼玉県立小児医療センター 遺伝科

金内 萌葉

2024. 10. 25

集団外来とは

- 目的：情報共有＋家族交流
- 本日の内容
 - 疾患概念
 - 合併症・健康管理
 - 福祉制度

Wiedemann-Steiner症候群(WSS)

- 11番染色体の*KMT2A*の
バリエーションにより生じる症候群
- 主な症状
 - 特徴的な顔
 - 発達遅滞
 - 知的障害
 - 多毛(肘、背中、下肢など)

歴史

1970年 Beightonによる肘多毛症の親子の報告

1989年 Wiedemannらの報告

知的障害、発達遅滞、多毛、特徴的顔貌

2000年 Steinerらによる同様の症例報告

2012年 Jonesらによる原因遺伝子*KMT2A*の同定

2016年 日本から初の報告 6例

これまで世界で約250例
当院でこの4年で6人診断

→まだ診断されていない方が
多い可能性あり

診断

診断基準は未確立

- 臨床所見
 - 特徴的な顔
 - 多毛（肘、背部、下肢）
 - 発達遅滞／知的障害
 - dimple
 - 筋緊張低下
 - 哺乳障害
 - 体重増加不良
 - 低身長
 - 便秘
- 画像所見
 - 脳の異常
 - 先天性心疾患
 - 泌尿器生殖器の異常
 - 椎体異常
- 家族歴

+

遺伝学的所見 *KMT2A*バリエント



確定診断

診断基準（小児慢性特定疾病）

原因遺伝子（*KMT2A* 遺伝子等）に病的バリエーションを認めればヴィーデマン・スタイナー症候群と診断が確定する。病的バリエーションを認めない場合もあり、下記の症状の組み合わせがあれば臨床診断される。

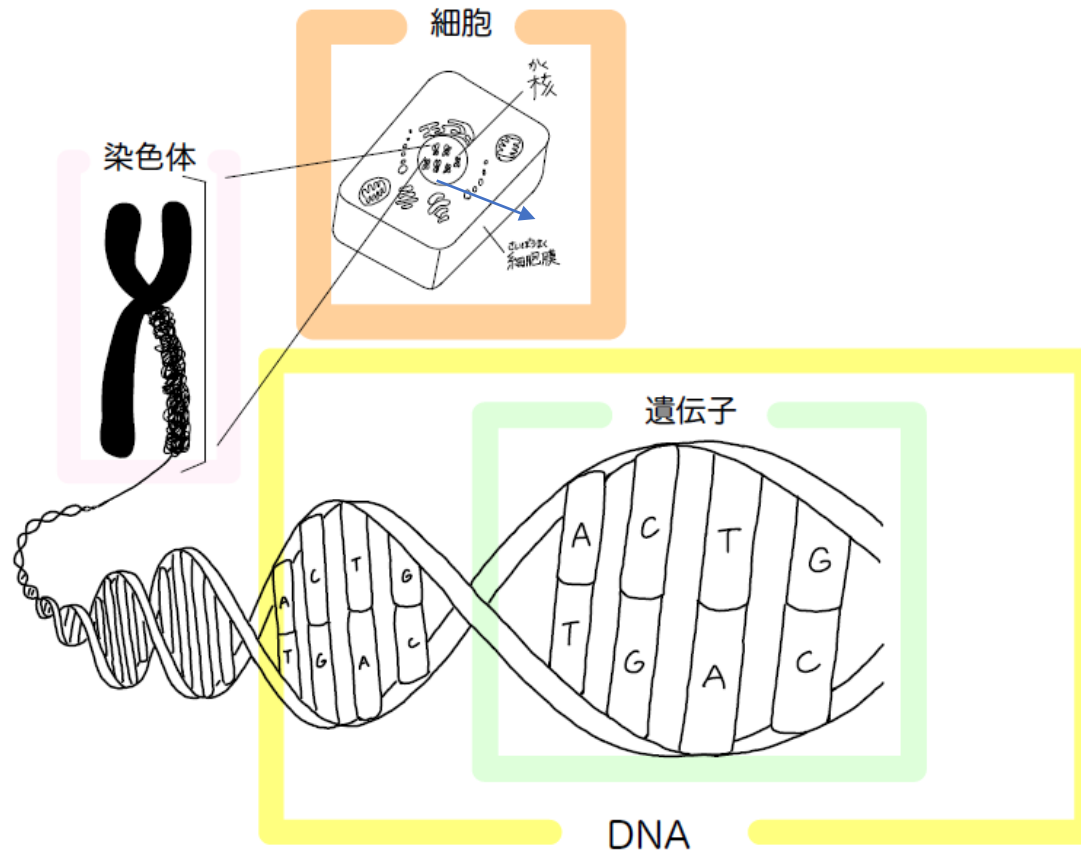
主要臨床症状の1～3を必須とし、4項目以上を満たす場合にヴィーデマン・スタイナー症候群と臨床診断される。

A. 症状

＜主要臨床症状＞

- 1.眼瞼裂狭小、丸い鼻尖、眼瞼裂斜下を含む特徴的な顔貌
- 2.多毛
- 3.精神運動発達遅滞
- 4.筋緊張低下
- 5.多動等の行動異常
- 6.脳梁低形成等の脳構造異常

ヒトの染色体



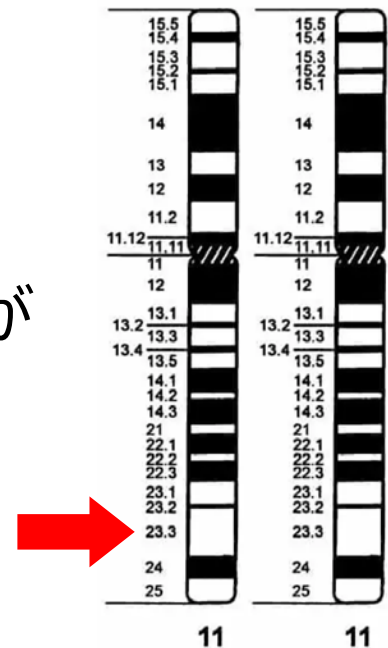
- 両親から1本ずつ受け継ぎ2本1セット 23対46本
- 性染色体2本 + 常染色体44本
- 約2万の遺伝子が存在 細胞内に含まれている

WSSの原因遺伝子

11番染色体

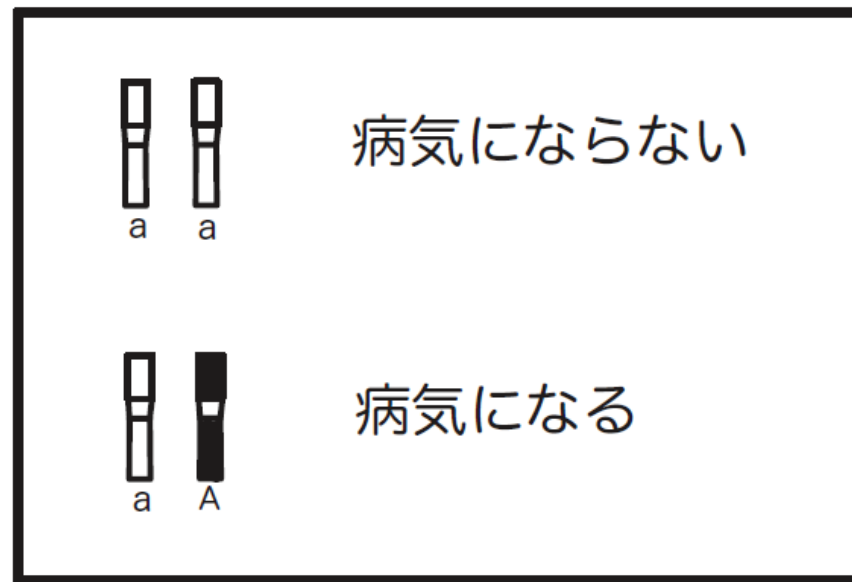


- 11番染色体 長腕23.3に位置する
*KMT2A*のヘテロ接合性バリエーションによる
KMT2A：遺伝子の発現を調節する
- ほとんどは de novo(新規の突然変異)
両親はバリエーションを認めないことが多いが
稀に親にも認めることもある



WSSの原因遺伝子

- このバリエーションは常染色体顕性遺伝
変化のある遺伝子を1つ持っているだけで発症する
→子供に50%で受け継がれる



合併症と健康管理

発育・栄養

- 低身長：胎児期から 60%は持続
- 摂食障害：筋緊張低下や発達の遅れなどによる (62%)
- 体重増加不良
 - 経管栄養が必要になることも(25%)
- 便秘 50%
 - 緩下剤、食事調整

発達

- 発達遅滞/知的障害 97%
個人差がある IQ 40～85
 - お座り 10か月（6～36か月）
 - 一人立ち 17か月（8～60か月）
 - 歩き始め 20か月（11～60か月）
 - 言葉の出始め 18か月（8～60か月）
- かんしゃく(30%) 自閉症スペクトラム症(20%)

本人の発達や特性に合わせたアプローチが大切
療育や就学時のサポートも

療育の場

- 児童発達支援センター
- 児童発達支援事業所
- 放課後等ディサービス

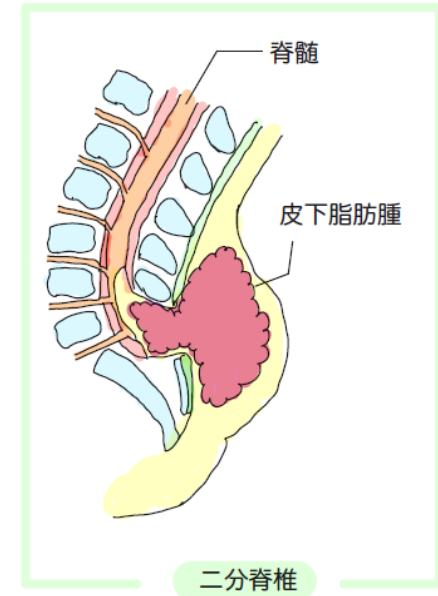
★発達障害や行動面の問題への対応に関しては
「埼玉県 発達障害 医療機関」も参考に

近年の報告

- WSSの母25人より
学習障害について集計
→読解：ばらつきあり
算数、空間認知：有意に困難
- WSSの母24人より
遂行機能、適応行動、行動調節
について集計
→63% 遂行機能の困難
75% 多動性
54% 感情的問題
33% 総合的適応機能低値

神経

- dimple（仙骨部のくぼみ） 45%
二分脊椎や脊髄係留症候群を認めることも
→MRIを検討



- 脳の構造異常 50%
脳梁や下垂体の異常など様々
→必要に応じて頭部MRI

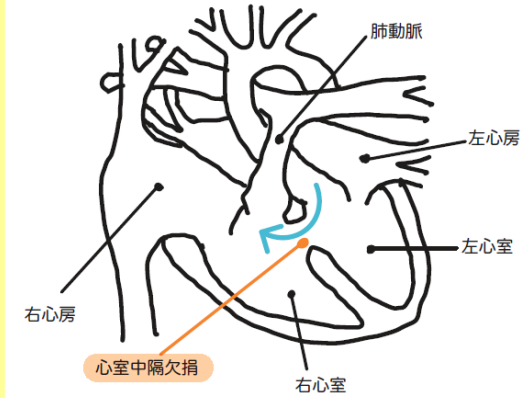
二分脊椎

- てんかん発作 20% 発作様式は様々 治療不要～難治性
→神経科で脳波など行い抗てんかん薬を検討

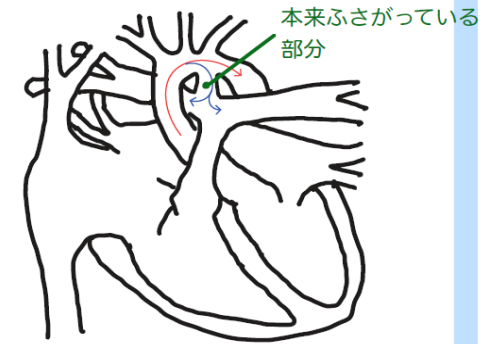
心疾患

- 合併頻度 30%
- 構造異常
心室中隔欠損症、動脈管開存症など
→心エコーで確認
- 不整脈
稀にペースメーカーが必要な人も(2例)
→胸痛や失神などの際は心電図を
- 肺高血圧

心室中隔欠損症



心房中隔欠損症



骨格

- 椎体異常 50% 頸椎の癒合など
→頸部の可動域制限などはレントゲンを
- 側弯 20%
進行すると腰痛、背部痛、痺れ、呼吸障害
→整形外科でコルセットや手術を検討

代謝・内分泌

- MRIで下垂体の異常 64%
- 成長ホルモン分泌不全 30%
→低身長に成長ホルモン治療
- 思春期早発症 27%
→思春期前に乳房腫大、陰毛などあれば代謝内分泌科へ
- 骨年齢異常 63% 遅延も進行も

免疫異常

- 合併頻度 30-50%
- 頻回に繰り返す感染/発熱
→免疫不全を疑い感染免疫科で検査、予防的抗菌薬を検討
- 低ガンマグロブリン血症
→定期的な免疫グロブリンの補充

泌尿器・生殖器

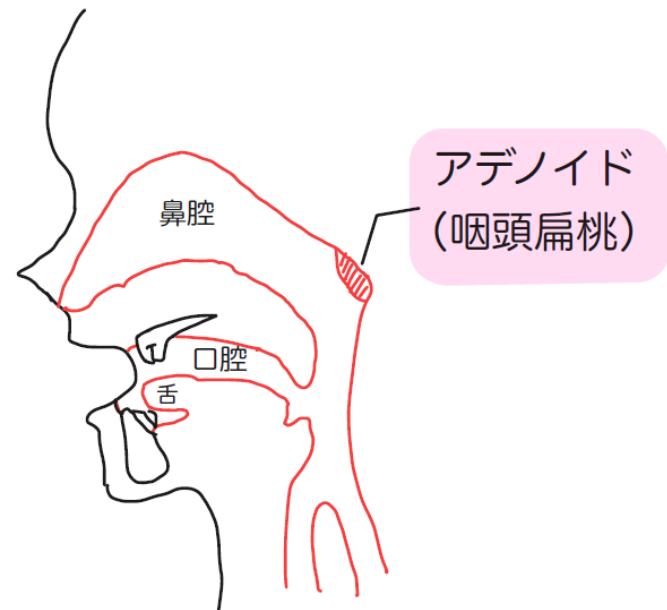
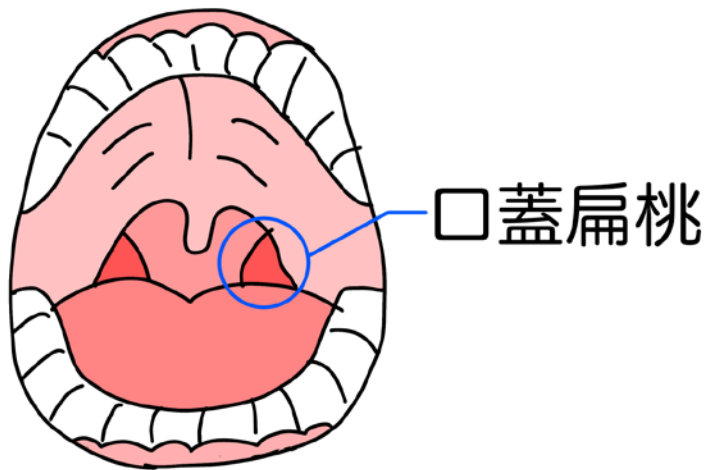
- 腎臓の形態異常 25%
- 膀胱尿管逆流症→水腎症、尿路感染症
予防的抗菌薬や手術が必要になることも
- 他：子宮欠損、停留精巣、外性器の異常

歯科

- 合併頻度 57%
- 特に乳歯の早期脱落、永久歯の早期萌出
→不正咬合 永久歯の萌出遅延
- 乏歯列症 過剰歯 エナメル質の低下 齲歯 歯周病など
→定期的な歯科受診を

耳・鼻・のど

- 閉塞性睡眠時無呼吸症候群 25%
 - 手術 20% 扁桃腺やアデノイドの摘出
 - 呼吸器装着 CPAP BiPAP



眼科

- 20-30% 多彩な症状
多いのは斜視、乱視、眼瞼下垂

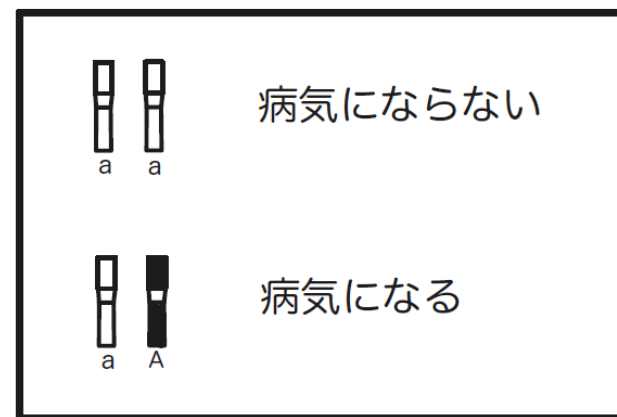
★診断時には眼科紹介

その後は定期受診あるいは症状に応じたの
受診フォローを

成人期

- 成人期の報告は特に限られている
平均寿命などは分かっていない
- 学校・仕事
知的障害の程度による個人差が大きい
そもそも歩くことや話すことが難しい人～
特別支援学校などに通学し高校を卒業後、就職する人も
仕事：棚詰 郵便配達 建設業などの報告あり

妊孕性



- 詳細な報告なし
- *KMT2A*のバリエーションは子供に50%の確率で受けつぐ
- 罹患胎児は後期早産(妊娠34-36週)のリスクあり
- 注意すべき合併症：てんかん 頸椎癒合症 脊椎の異常
- 子供を産んだ方の報告
子供の世話が難しい人～WSSの子のケアをしている人

→妊孕性だけでなく本人の理解力や
周りのサポートなど総合的な判断が必要

新生児・乳児期
診断時

幼児期

学童期～

発達・行動

療育・リハビリ

デイサービス・特別支援教育

成長評価

分泌不全に成長ホルモン補充

合併症検索

血液検査

心エコー

腹部エコー

栄養・摂食評価

経管栄養

栄養・摂食評価

経管栄養継続/終了

便通コントロール

眼科

歯科

停留精巣

頻回の感染あれば

免疫能確認

症状に応じて

MRI, 頸椎レントゲン

行動面の問題

児童精神科

思春期早発/無月経

骨粗鬆症

本人への説明

成人期への移行

福祉制度

療育手帳

- 知的障害がある児が対象
- 児童相談所又にて交付される
- 公共料金の減免、手当の給付、障害福祉サービス、
各自治体や民間事業者が提供するサービスを受けられる
- 各自治体で判定基準等の運用方法が定められている
手続きは市町村の窓口へ

特別児童扶養手当

- 20歳未満で精神又は身体に障害を有する児童を
家庭で養育している父母等に支給される
- 適用
眼科疾患、耳鼻科疾患、循環器疾患、腎疾患、
血液疾患、肢体不自由、知的障害
- 所得制限あり
- 軽度知的障害だと通らないことも
- 診断書が必要

小児慢性特定疾病

- ・ 18歳未満
- ・ 医療費の一部や入院中の食費の半額を助成、日常生活用具の給付
- ・ 指定医からの医療意見書が必要

対象の基準（疾病の状態の程度）

基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合

＜基準（ア）＞

症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合であること。

基準（イ）

治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又は β 遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合であること。

基準（ウ）

治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合であること。

基準（エ）

腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から5年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。

身体障害者手帳

- 生活用具・補助具、支援サービス、手当、税金・公共料金軽減など
- 要件 身体に一定以上で永続する障害があること
 - ① 視覚障害
 - ② 聴覚又は平衡機能の障害
 - ③ 音声機能、言語機能又はそしゃく機能の障害
 - ④ 肢体不自由
 - ⑤ 心臓、腎臓又は呼吸器の機能の障害
 - ⑥ 膀胱又は直腸の機能の障害
 - ⑦ 小腸の機能の障害
 - ⑧ ヒト免疫不全ウイルスによる免疫の機能の障害
 - ⑨ 肝臓の機能の障害
- 指定医による診断書が必要