

瞼裂狭小症候群 疾患概要について

※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：2013年8月6日(第1回瞼裂狭小症候群)
最終レビュー日：2025年12月1日

小狭裂脣 (けんれつきょうしょう)症候群

疾患の概要について

2013.8.6 集団外来

遺伝科 清水健司

疾患名：英語では・・・

Blepharophimosis （ブレファロファイモーシス）

- － 瞼裂狭小：けんれつきょうしょう

Ptosia （プトースィス）

- － 眼瞼下垂：がんけんかすい

Epicanthus Inversus （エピカンサス インバーサス）

- － 逆内眼角贅皮：ぎゃくないがんかくぜいひ

Sndrome （シンドローム）

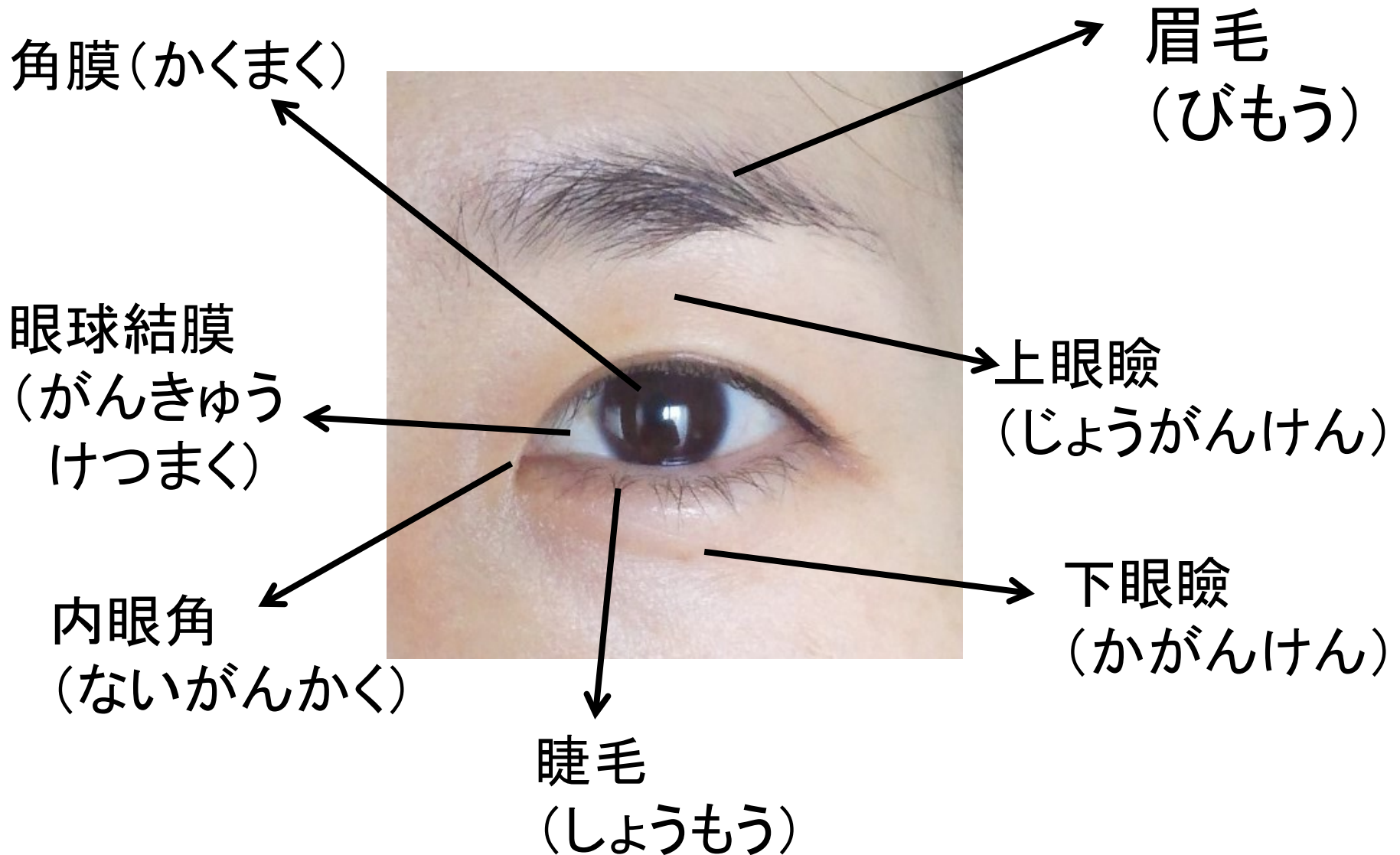
- － 症候群

* 頭文字をとって“**BPES**” とよばれることが多いです

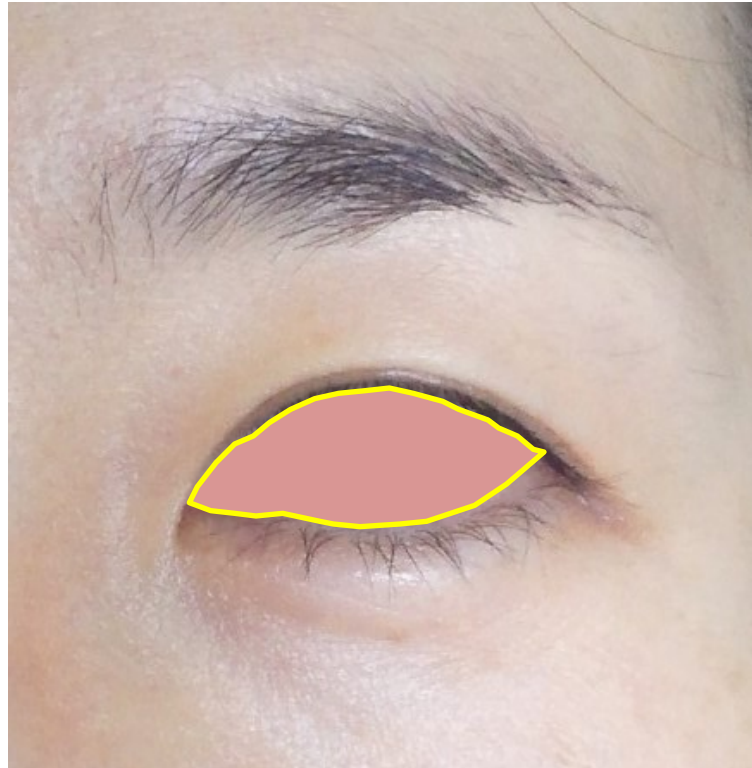
眼周囲の名称

- 眉毛
- 睫毛
- 上眼瞼/下眼瞼
- 内眼角
- 角膜
- 眼球結膜
- 眼瞼裂(瞼裂)

眼周囲の名称



眼周囲の名称



眼瞼裂(けんれつ)or 瞼裂
(上眼瞼と下眼瞼によって囲まれる輪郭)

BPES: 医学的な眼の所見について

1. 眼瞼裂狭小 (Blepharophimosis)

眼瞼裂の上下、左右の幅が共に短く、瞼裂全体の面積が小さい
瞼裂の左右幅20-22mm(一般成人25-30mm)

2. 眼瞼下垂 (Ptosis)

上まぶたが下がり開眼がしづらい状態。重度の場合視野が保ちづらい

3. 逆内眼角贅皮 (Epicanthus inversus)

眼の内側(めがしら)の皮膚が下から上へ覆いかぶさるように存在すること

4. 内眼角離解

左右の内眼角の間の距離が長いこと

1. 注意すべき眼合併症

- 視性刺激遮断性弱視
 - 十分な開瞼が出来ない状態（眼瞼下垂）や白内障などのために十分な光刺激が網膜に届かないことで視力が発達しない状態
- 斜視、鼻涙管異常
- 近視、遠視、乱視などの屈折異常

眼科・形成外科でのフォロー

- 眼科と整形外科において眼球や瞼裂の形態、視機能などの評価と継続フォロー
- 視性遮断性弱視予防・眼瞼下垂の矯正・整容
→外科治療
- 内眼角形成術・眼瞼下垂症手術
- 屈折異常の矯正（眼鏡）

2. 卵巣機能低下

- 女性における性腺機能低下に注意
 - 上記合併症がおこる場合をBPES type I
おこらない場合はtype II と分類
 - 女性に対する性腺ホルモンの評価や超音波での卵巣の形態的評価などホルモン補充療法
 - 骨量低下への注意(カルシウム、ビタミン)
 - 不妊に対する評価やフォロー
 - 代謝内分泌科での対応
- 遺伝学的分類でおこりやすさの予測？

その他

- 眼合併症と卵巣機能低下症状以外の合併症は一般に少ない
- 知的発達 は正常範囲であることが多い
- 少数ながら以下の合併症の報告
 - 先天性心疾患
 - 成長ホルモン分泌不全性低身長
 - 発達の遅れ など

遺伝情報の単位

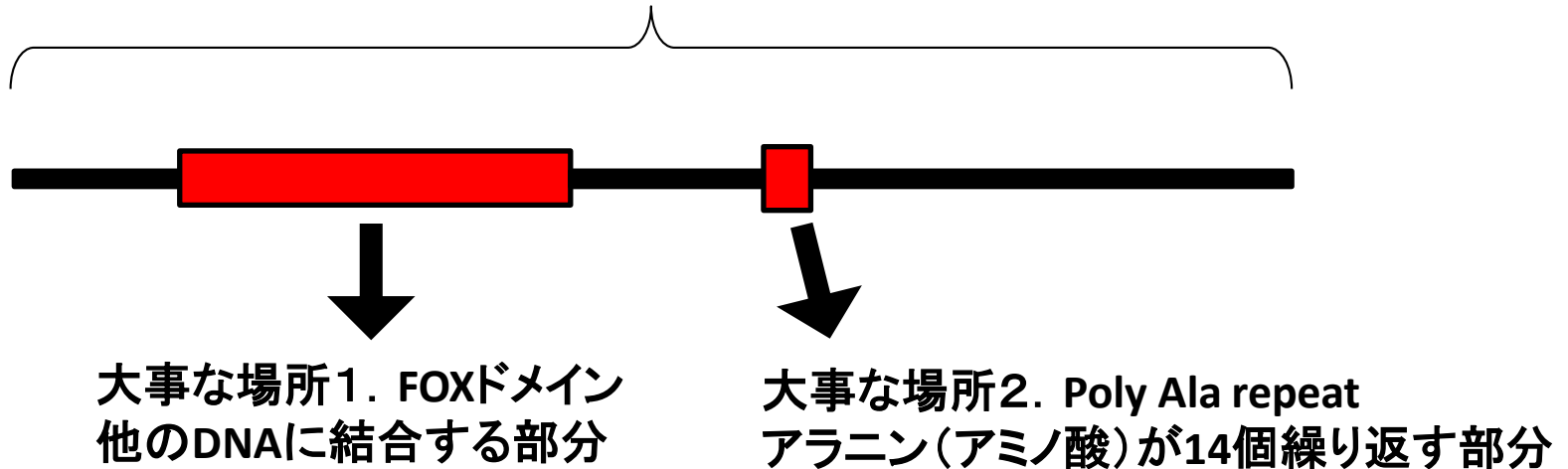
- DNA: 遺伝情報の最小単位である分子構造。塩基とよばれる4種類の分子の30億にもものぼる配列がらせん状に重なり、ヒトの全遺伝情報を網羅している
- 染色体: 折りたたまれたDNAがきつく縮んでできている物質。細胞分裂時に観察される。23対46本存在
- 遺伝子: 働きごとに区分けしたDNAのかたまり。全染色体上に約2万種類存在

FOXL2遺伝子

- ヒトにある約2万種類の遺伝子の一つで、3番染色体長腕(3q22.3)に存在
- 瞼裂狭小症候群患者のうち約90%に本遺伝子に異常を検出
- 体の発生段階において重要な役割
- 他の遺伝子の働きを調節する役割(転写因子)
- 主に眼瞼や卵巣などの組織形成に重要

変異のいろいろなタイプ

FOXL2遺伝子全体の大きさ



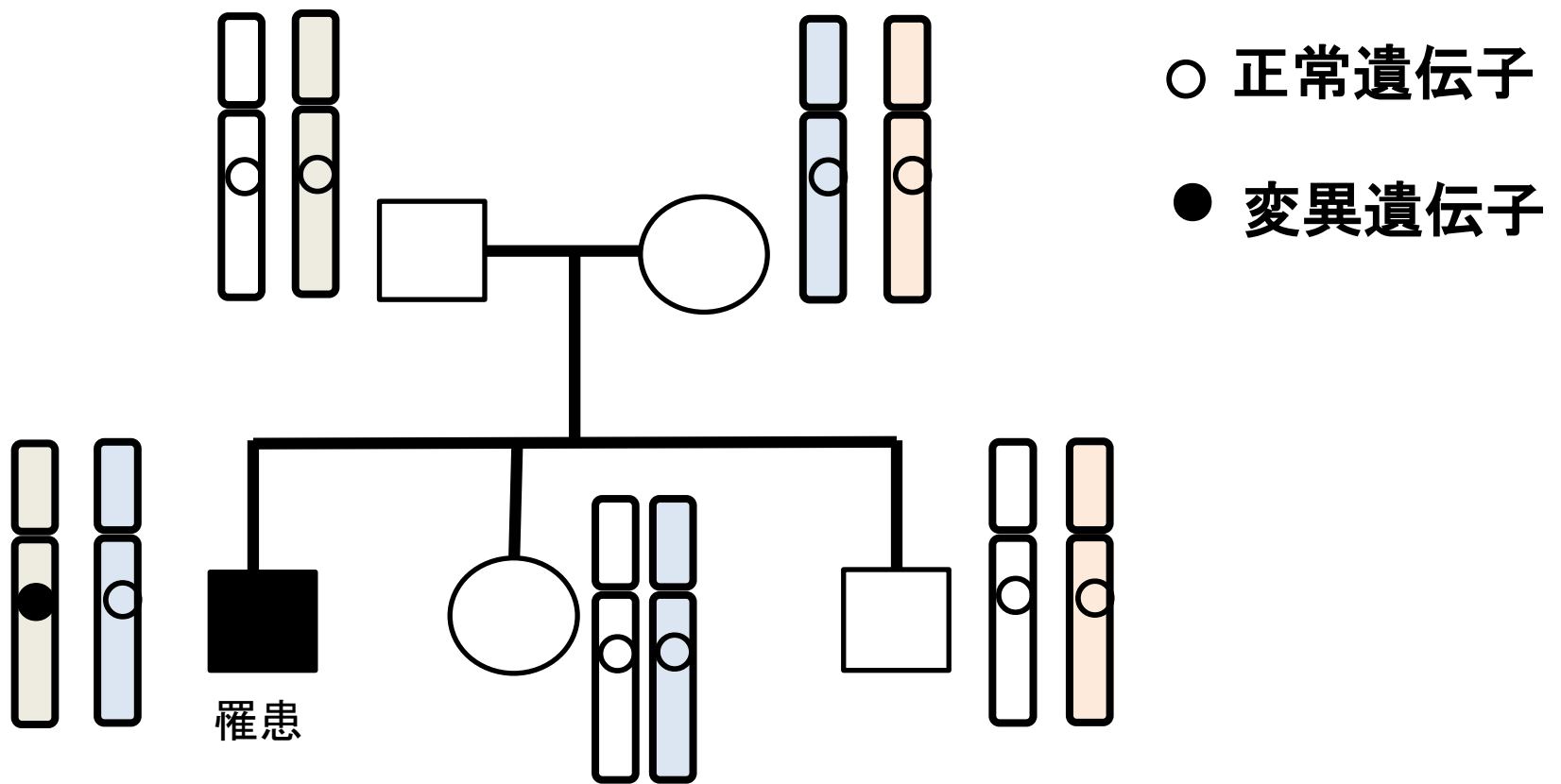
- ・遺伝子には大きさがあり、その中でも大事な場所があります
- ・一般に遺伝子がつくるたんぱく質の変化が大きいと症状が強い
- ・FOXL2遺伝子変異においてもいくつかのタイプがあり
 - 他の遺伝子も含めて欠失(なくなる)する場合
 - 蛋白が途中から生成できない場合
 - 一つのアミノ酸が変化する場合

↑
症状重い

常染色体顕性遺伝(1)

家系内に一人(突然変異)

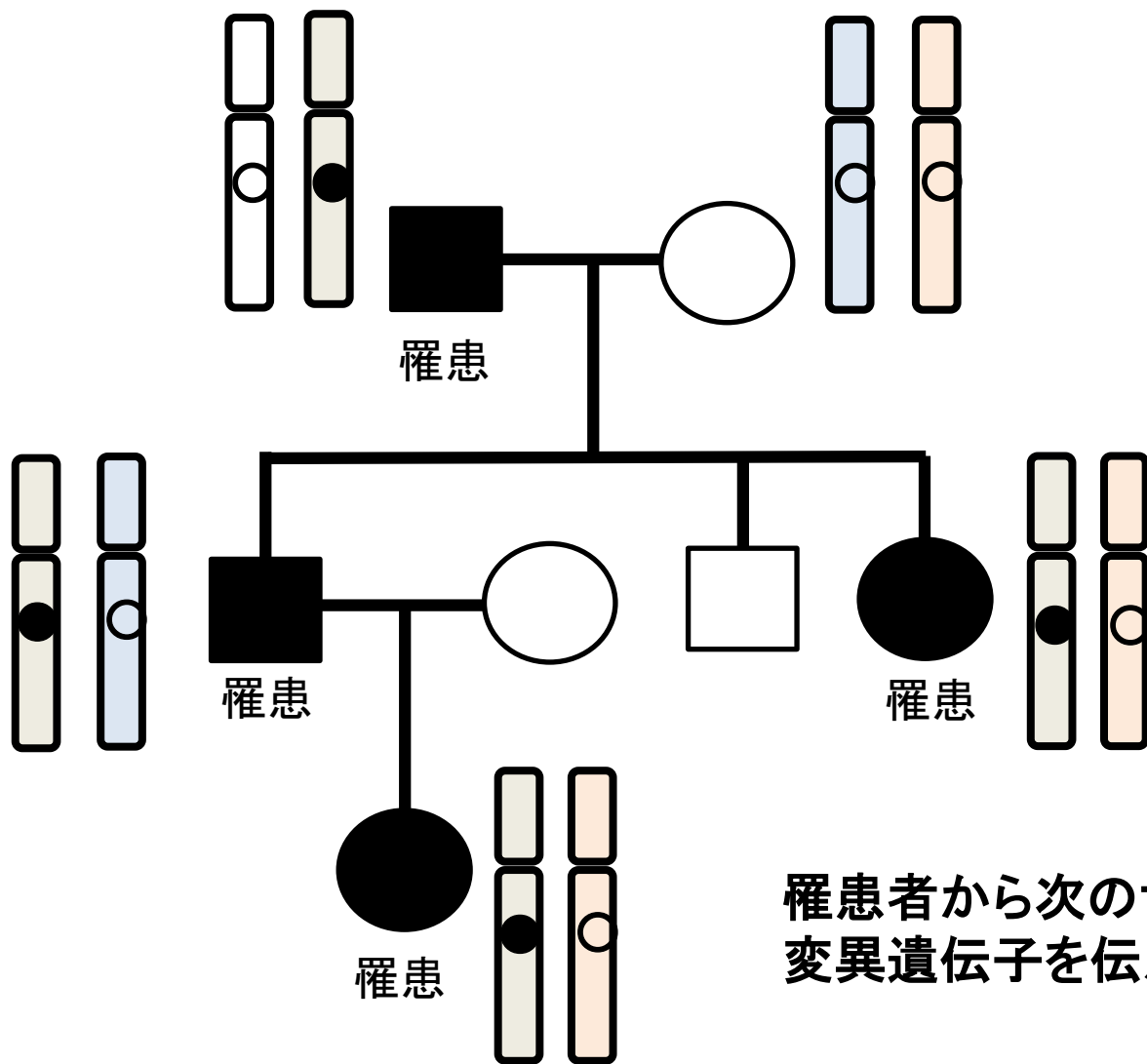
罹患者の約半数が突然変異によるものと報告されている



* 罹患者から次の世代へは同様に
今後1/2の確率で伝えていく

常染色体顕性遺伝(2)

家系内に複数存在



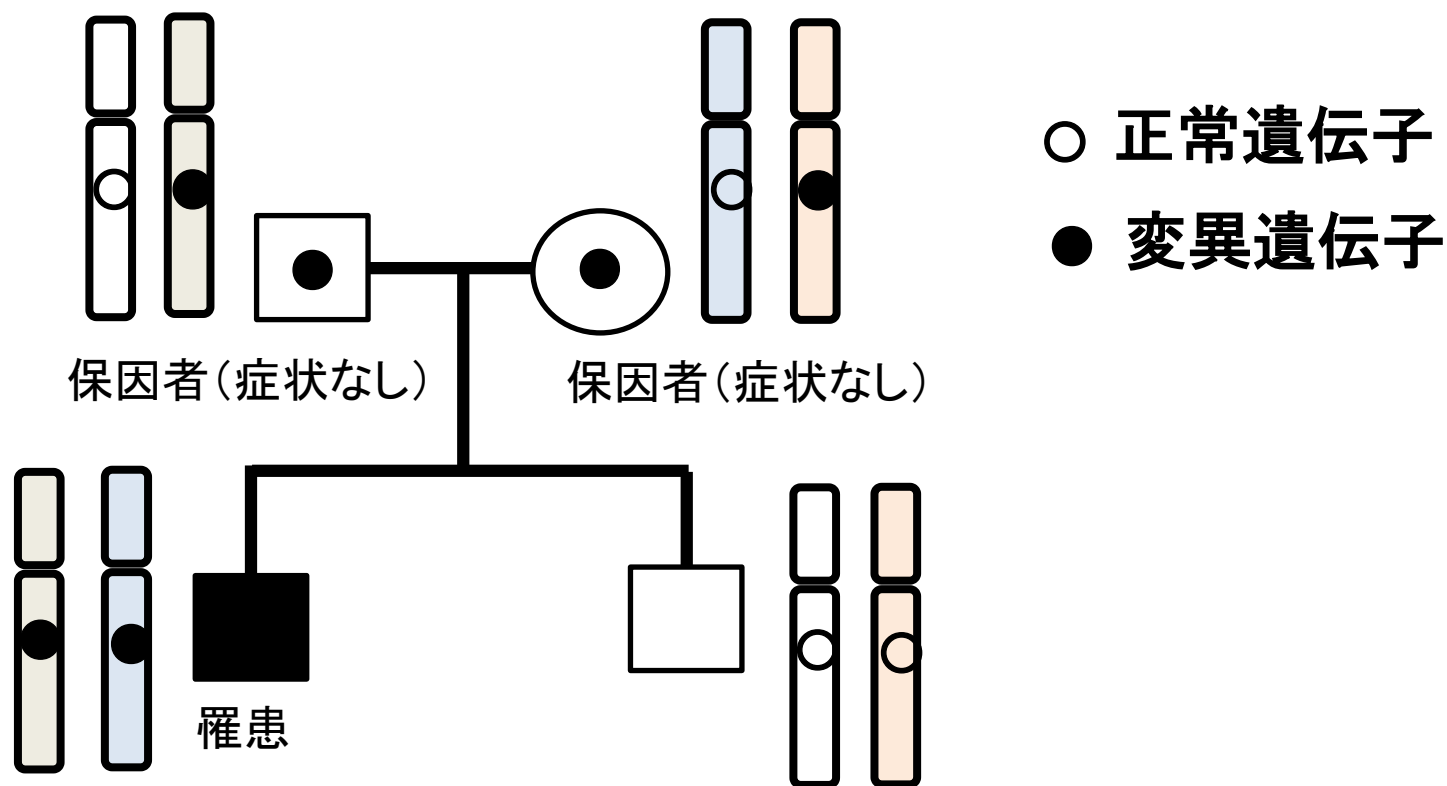
○ 正常遺伝子

● 変異遺伝子

罹患者から次の世代へは1/2の確率で
変異遺伝子を伝える

稀な場合 常染色体潜性遺伝

現在まで1家系のみで報告



変異遺伝子ホモ接合体で発症
p.Ala230_Ala234dup