

モワット・ウィルソン症候群 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：2013年10月8日(第1回モワット・ウィルソン症候群)
最終レビュー日：2025年12月1日

Mowat-Wilson症候群

疾患と健康管理の情報提供

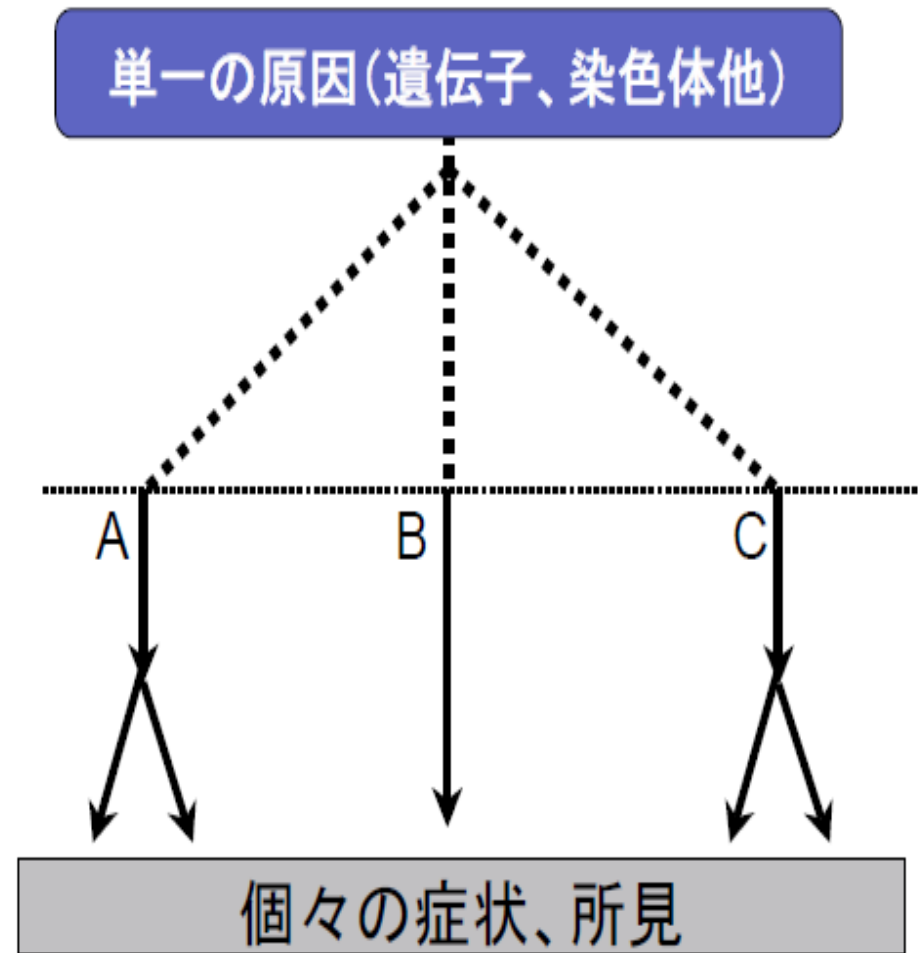
2013.10.8. 遺伝科

情報提供の内容

- どのような疾患？
 - 概要の説明
- 原因は？
 - 遺伝情報と原因遺伝子
- 合併症と注意点は？
 - 健康管理について

症候群ってどういう意味？

- 出生前におこる単一の原因(染色体や遺伝子の変化など)
- 上記原因が発生途中の複数の場所(A,B,C)に影響することで共通の症状や所見を持ち合わせる
- 英語ではシンドローム(syndrome)とよび、一緒に集まる(run together)という語源



遺伝科で開催した主な症候群の集団外来

(平成12年～25年10月現在)

症候群	開催数	症候群	開催数
プラダー・ウィリー症候群	22	ルビンシュタイン・テイビ症候群	3
ウィリアムズ症候群	10	コフィン・サイリス症候群	3
22q11.2欠失症候群	10	18q-/リング18症候群	2
カブキ症候群	8	5pモノソミー症候群	2
ソトス症候群	8	ヤコブセン症候群	2
ベックウィズ症候群	5	9pトリソミー症候群	1
コステロ症候群	4	7qモノソミー症候群	1
ヌーナン症候群	3	12pトリソミー症候群	1
4pモノソミー症候群	3	スミス・マゲニス症候群	1
コルネリア・デ・ランゲ症候群	3	アラジール症候群	1
CHARGE症候群	3	その他(約20の疾患)	各1

* ダウン症候群は毎月定期開催

Mowat-Wilson (モワット-ウィルソン) 症候群

Pitt-Hopkins (ピット-ホプキンス) 症候群

- 共通点があります
 - 合併症状が比較的似ています
 - 働きのよく似た遺伝子の変化でおこります
 - 最初の報告者の2人の名前が由来
 - どちらも認知が浅く、日本での報告はまだ少ない

Mowat-Wilson症候群(MWS)

- 1992年に日本の小児遺伝学会で初めて報告
- 1998年にMowatとWilsonにより論文報告
- 2001年に原因が判明(ZEB2遺伝子の変異)
 - 愛知コロニー病院の若松先生により
- 現在まで世界で少なくとも200人程度の報告
 - 推定の出生頻度は1/70,000(もっと高い可能性)
- 日本では現在まで60人程度が判明
- 主な合併症状
 - 発達遅滞、けいれん、脳梁の形成不全、ヒルシュスプルング病(便秘)、心臓、泌尿器の合併症
- 特徴
 - 顔立ちや耳の形に共通の特徴があります

MWSの原因

- 2番染色体長腕(2q22)に存在する
ZEB2遺伝子の変異が原因
- 正常ZEB遺伝子の働き
 - ヒト発生の初期で働く
 - 腸管神経、中枢神経、心臓中隔、
脳梁や外性器などの形成に重要
 - 他の遺伝子の働きを調節[転写因子]

神経系の合併症

- けいれん(てんかん)
 - 通常2歳までにおこる・10歳までは可能性あり
 - 全般発作、部分発作などさまざまなタイプ
 - ⇒抗けいれん薬での治療
 - ⇒治療が難しいこともあるが、思春期から成人期にかけて改善してくることが多い
- 中枢神経形態異常
 - 脳梁(左右の脳をつなげる組織)がうまくできない
 - 脳の形成が小さい(薄い)
 - ⇒MRIなどでの画像診断。生まれながらの形態変化
 - ⇒けいれんや発達遅滞との関連

消化管の合併症

- ヒルシュスプルング病
 - 生まれながらに腸を動かす神経の一部が存在せず
腸管がうまく動かず、便の排出が困難
 - 遅れて診断がつくことも
 - ⇒便秘が強い場合外科でのチェック
 - ⇒診断後は外科的な治療が必要
- 便秘
 - 上記の診断ではない場合も便秘が続くことが多い
 - ⇒便秘薬、浣腸、食事、マッサージや刺激での対応
- 幽門狭窄症(胃の出口の狭窄による嘔吐)

MWS・健康管理の情報(2)

その他の身体合併症

- 泌尿器・腎臓の合併症
 - 男児の尿道下裂や停留睪丸
 - 膀胱尿管逆流
 - ⇒診察や腹部超音波で評価
 - ⇒必要に応じ泌尿器科や腎臓科でフォロー
- 心臓合併症
 - ⇒必ず循環器専門医により評価が必要
 - ⇒診断に応じ、経過観察や治療
- 眼科・耳鼻科(中耳炎、聴力)・歯科のフォロー
- 骨格症状に応じ整形外科

MWS・健康管理の情報(3)

成長と発達

- 出生時の体格は正常範囲なことも多いが、出生後に低身長や小頭が目立ってくる
- 体格は細く体重はうまく増えないことが多い
- 発達の遅れを認める
 - 運動面：海外報告で独り歩き獲得は平均4歳前後
 - 言葉を話すことが難しい(表出言語)これに比べて理解の方が進む

⇒**体重増加不良の対策**

(胃食道逆流や便秘などの対応、栄養指導)

⇒**発達の支援、サイン言語や絵を使った指導**

MWS・健康管理の情報(4)

行動面や社会性

- 口に食事以外の物をいれたり噛んだりする傾向
- 繰り返す行動(電気をつけたりけしたりなど)
- 痛みに対して反応が鈍い傾向
- にこやかで愛想がよいお子さんが多い
- 睡眠のリズムが安定しないことが多い

⇒口にいれてもよいおもちゃの使用

興味の幅を広げる

大きなけががないかなどのチェック

MWS・健康管理の情報(5)

主な合併症の頻度

- けいれん : 70-80%
- 脳梁の低形成や欠損 : 40-50%
- 泌尿器や腎臓の合併症 : 30-50%
- 心疾患 : 40-50%
- ヒルシュスプルング病 : 40-50%
- 強い便秘 : 30-40%
- 発達の遅れ : 全員

常染色体顕性遺伝

新生突然変異(ほとんどのケース)

