

参考資料 目次

資料 1. 平成 22 年度 ウエルナー症候群全国調査 アンケート送付内容	…59
資料 2. 平成 22 年度 Werner 症候群診断基準(案)	…61
資料 3. 平成 22 年度 Werner 症候群 診療の手引き(案)	…63
資料 4. ステートメントの記載基準	…65
資料 5. 共同通信社取材 新聞掲載記事	…67
資料 6. 週間東洋経済 掲載記事	…71
資料 7. 研究の全体像	…73

資料 1. 平成 22 年度 ウェルナー症候群第二次全国調査 アンケート用紙

ウエルナー症候群 全国疫学調査 (二次調査用紙)

症例者1名(1症例)につき、用紙1枚となります。

※複数の症例者が確認されている場合、お手数ではございますが、この用紙をコピーし、症例欄にチェックを入れ、ご記載頂けますようお願い申し上げます。

施設/診療科名:

症例欄

症例1 症例2 症例3 症例4 症例5 症例6

記載者御氏名: _____

- 現在通院中の患者である
- 疑いがある患者である
- 過去5年以内に通院された患者

症例者の性別

男性 女性

症例者の年齢

10代 20代 30代 40代 50代～ 不明

身体的特徴	徴候の有無	徴候の出現時期
1. 身長及び体重		身長 () cm 体重 () kg
2. 早老様顔貌 ・白髪または禿頭 ・鳥様顔貌	<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明	
3. 皮膚の変化 ・萎縮 ・潰瘍	<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明 <input type="checkbox"/> あり (<input type="checkbox"/> 上肢 / <input type="checkbox"/> 下肢) <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明	<input type="checkbox"/> 10代 <input type="checkbox"/> 20代 <input type="checkbox"/> 30代 <input type="checkbox"/> 40代 <input type="checkbox"/> 50代～ <input type="checkbox"/> 不明 <input type="checkbox"/> 10代 <input type="checkbox"/> 20代 <input type="checkbox"/> 30代 <input type="checkbox"/> 40代 <input type="checkbox"/> 50代～ <input type="checkbox"/> 不明
4. 足の変化 ・鶏眼や胼胝 ・扁平足 ・足趾の変形	<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明	<input type="checkbox"/> 10代 <input type="checkbox"/> 20代 <input type="checkbox"/> 30代 <input type="checkbox"/> 40代 <input type="checkbox"/> 50代～ <input type="checkbox"/> 不明 <input type="checkbox"/> 10代 <input type="checkbox"/> 20代 <input type="checkbox"/> 30代 <input type="checkbox"/> 40代 <input type="checkbox"/> 50代～ <input type="checkbox"/> 不明 <input type="checkbox"/> 10代 <input type="checkbox"/> 20代 <input type="checkbox"/> 30代 <input type="checkbox"/> 40代 <input type="checkbox"/> 50代～ <input type="checkbox"/> 不明
5. 白内障	<input type="checkbox"/> あり (<input type="checkbox"/> 片側 / <input type="checkbox"/> 両側) <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明	<input type="checkbox"/> 10代 <input type="checkbox"/> 20代 <input type="checkbox"/> 30代 <input type="checkbox"/> 40代 <input type="checkbox"/> 50代～ <input type="checkbox"/> 不明
6. 音声の異常 (かん高いしわがれ声等)	<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明	

徴候と所見	徴候の有無	徴候の出現時期
1. 血族結婚	<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明	
2. 子供の有無(実子)	<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明	子供の人数 () 人
3. 閉経時期	<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明	<input type="checkbox"/> 10代 <input type="checkbox"/> 20代 <input type="checkbox"/> 30代 <input type="checkbox"/> 40代 <input type="checkbox"/> 50代～ <input type="checkbox"/> 不明
4. 糖代謝異常 ・境界型糖尿病 ・糖尿病	<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明	<input type="checkbox"/> 10代 <input type="checkbox"/> 20代 <input type="checkbox"/> 30代 <input type="checkbox"/> 40代 <input type="checkbox"/> 50代～ <input type="checkbox"/> 不明 <input type="checkbox"/> 10代 <input type="checkbox"/> 20代 <input type="checkbox"/> 30代 <input type="checkbox"/> 40代 <input type="checkbox"/> 50代～ <input type="checkbox"/> 不明 使用薬剤名 ()
5. 脂質異常症 〔初診時〕・LDLコレステロール \geq 140mg/dl もしくは 治療前〕・HDLコレステロール $<$ 40mg/dl ・中性脂肪 \geq 150mg/dl	<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明	<input type="checkbox"/> 10代 <input type="checkbox"/> 20代 <input type="checkbox"/> 30代 <input type="checkbox"/> 40代 <input type="checkbox"/> 50代～ <input type="checkbox"/> 不明 使用薬剤名 ()
6. 脂肪肝	<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明	<input type="checkbox"/> 10代 <input type="checkbox"/> 20代 <input type="checkbox"/> 30代 <input type="checkbox"/> 40代 <input type="checkbox"/> 50代～ <input type="checkbox"/> 不明
7. 高血圧	<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明	<input type="checkbox"/> 10代 <input type="checkbox"/> 20代 <input type="checkbox"/> 30代 <input type="checkbox"/> 40代 <input type="checkbox"/> 50代～ <input type="checkbox"/> 不明 使用薬剤名 ()
8. 動脈硬化性疾患 ・脳出血 ・脳梗塞 ・狭心症または心筋梗塞 ・閉塞性動脈硬化症	<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明	<input type="checkbox"/> 10代 <input type="checkbox"/> 20代 <input type="checkbox"/> 30代 <input type="checkbox"/> 40代 <input type="checkbox"/> 50代～ <input type="checkbox"/> 不明 <input type="checkbox"/> 10代 <input type="checkbox"/> 20代 <input type="checkbox"/> 30代 <input type="checkbox"/> 40代 <input type="checkbox"/> 50代～ <input type="checkbox"/> 不明 <input type="checkbox"/> 10代 <input type="checkbox"/> 20代 <input type="checkbox"/> 30代 <input type="checkbox"/> 40代 <input type="checkbox"/> 50代～ <input type="checkbox"/> 不明 <input type="checkbox"/> 10代 <input type="checkbox"/> 20代 <input type="checkbox"/> 30代 <input type="checkbox"/> 40代 <input type="checkbox"/> 50代～ <input type="checkbox"/> 不明
9. 腫瘍性病変(良性・悪性を含む)	<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明	<input type="checkbox"/> 10代 <input type="checkbox"/> 20代 <input type="checkbox"/> 30代 <input type="checkbox"/> 40代 <input type="checkbox"/> 50代～ <input type="checkbox"/> 不明 腫瘍性病変の部位、種類 ()
10. 骨粗しょう症	<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明	
11. 尿中ヒアルロン酸の増加	<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明	
12. 遺伝子変異	<input type="checkbox"/> 確定済み <input type="checkbox"/> 変異なし <input type="checkbox"/> 未検査	確定済みの場合は、 () 遺伝子変異の部位 ()
※確定されていない場合は、当研究班において無料で検査を致します。 <input type="checkbox"/> 希望する <input type="checkbox"/> 希望しない		
13. アキレス腱の石灰化 ※ウエルナー症候群では特徴的なアキレス腱部の石灰化を認める可能性があります。	<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明	<input type="checkbox"/> 10代 <input type="checkbox"/> 20代 <input type="checkbox"/> 30代 <input type="checkbox"/> 40代 <input type="checkbox"/> 50代～ <input type="checkbox"/> 不明
※ありの場合は、レントゲン写真を研究目的にご提供いただけますか。 <input type="checkbox"/> 諾 <input type="checkbox"/> 否 ※ご不明な場合は、アキレス腱部の写真撮影をお願いできますか。 <input type="checkbox"/> 諾 <input type="checkbox"/> 否		

【自由記入欄】

※ウエルナー症候群に関してご不明な点がございましたら、ご相談下さい。

ご多忙のところ大変恐縮でございますが、
2010年10月31日までに
同封の封筒、
または **FAX (043-226-2095)** にて
ご返送下さいようお願い申し上げます。

資料 2. 平成 22 年度 Werner 症候群診断基準(案)

Werner 症候群診断基準 (案) 平成 22 年度

I 主要兆候 (10 才以後 40 才まで出現)

1. 早老性顔貌 (白髪、禿頭など)
2. 白内障 (両側)
3. 皮膚の萎縮、硬化または難治性潰瘍形成
4. アキレス腱の石灰化 (分節状もしくは火炎状)

I I その他の徴候と所見

1. 原発性性腺機能低下
2. 低身長及び低体重
3. 音声の異常
4. 鳥様顔貌
5. 骨の変形などの異常
6. 糖、脂質代謝異常
7. 早期に現れる動脈硬化
8. 悪性腫瘍
9. 血族結婚
10. 尿中ヒアルロン酸増加

I I I 遺伝子変異

資料 3. 平成 22 年度 Werner 症候群 診療の手引き(案)

Werner症候群の診療の手引き(案) 平成22年度

Werner症候群に合併する糖、脂質代謝異常

・Werner症候群の糖代謝異常に関しては70%以上に糖代謝異常を認め、基本的にはインスリン非依存性であり、高インスリン血症を伴うインスリン抵抗性糖尿病である。インスリン抵抗性に対してperoxisome proliferator-activated receptor g (PPAR g)のアゴニストであるチアゾリジン誘導体が有効であることが報告されている。(エビデンスレベルC、推奨レベルIIa)

難治性皮膚潰瘍に対する治療法

・内科的治療

難治性皮膚潰瘍には皮下の石灰化を伴うことが多く、エチドロネートの投与は皮下の石灰化を抑制し、疼痛を緩和する可能性がある。

・外科的手術

手術にあたっては、潰瘍部の石灰化部を可及的に切除するとともに、血行のよい皮弁(一般には潰瘍部より近位の皮弁)で覆うことが重要である。

Werner 症候群に合併する悪性腫瘍に対する治療

・手術可能な悪性腫瘍に対しては積極的は治療が勧められる。

※体幹部の皮膚における創傷治癒過程は一般健常者となんら変わりがないと考えられる。

資料4. ステートメントの記載基準

ステートメントの記載基準

推奨レベル 勧告の分類	クラス I	その処置が治療に有用性、効果がある。
	クラス II	その処置や治療に関して相反する意見があるか、有用性、効果に関して種々の意見がある。
	IIa	どちらかかという有用性、効果がある。
	IIb	どちらかかという有用性、効果があると考える根拠が乏しいか、そのよ うな意見が少ない
	クラス III	その処置や治療が有益でない、あるいは、効果がな いと考える根拠や一般的な意見の一致がある。
エビデンスレベル 根拠の分類	A	多くのランダム化試験やメタ解析に基づくデータがある。
	B	一つのランダム化試験、あるいは、いくつかの非ランダム化 研究がある。
	C	専門家の合意によるもの、症例研究、あるいは標準的な治療・ 処置である。

資料 5. 共同通信社取材 新聞掲載記事

共同通信社取材 新聞記事

2011年1月16日朝刊 福島民報
2011年1月16日朝刊 徳島新聞
2011年1月18日朝刊 宮崎日日新聞
2011年1月18日朝刊 佐賀新聞
2011年1月21日朝刊 高知新聞
2011年1月22日朝刊 下野新聞
2011年1月23日朝刊 千葉日報
2011年1月25日朝刊 京都新聞
2011年1月27日朝刊 山陰中央新報
2011年1月29日朝刊 岐阜新聞
2011年2月8日朝刊 佐賀新聞
2011年2月9日朝刊 岩手日報
2011年2月15日夕刊 山陽新聞

他に掲載。

日本人に多い 早老症

若くして老化が急速に進んでしまう早老症（ウェルナー症候群）は、患者数は少ないが、世界の中でも日本人の患者が多数を占めており、厚生労働省研究班による2009年からの全国調査で、新たに339人の患者の存在が判明した。また早期に発見し、適切な治療を行えば、かなりの効果が得られることも分かってきた。

新たに339人の患者

劣性遺伝が関係
原因は常染色体劣性遺伝

ので、遺伝子の変異が似ている血族同士の結婚に多いとされている。しかし、約半数は血族結婚と

0人、うち6割強の約800人が日本人だった。中国では1人もおらず、なぜ日本にこんなに多いのかは分からない」と研究班代表の横手幸太郎（細胞治療内科学）は話す。

調査から、患者は足の難治性皮膚潰瘍やアキレスけんの石灰化が進み、皮膚科や形成外科を受診しているケースが多いことも分かった。

延びる平均寿命

07年で患者の平均寿命は、ほぼ54歳以上となり、今は最年長の患者で63歳の人もいるという。

早期発見、治療が効果

伝で、DNA修復に関係するヘリカーゼと呼ばれる遺伝子の変異であることが分かっている。両親の片方の遺伝子が正常であれば病気にはならない

は無関係であることが分かっていた。10年前のデータでは、患者は世界で計約130

の診断が難しい。研究班は、患者の実態をつかむため、09年から200床

アキレスけんの石灰化が進むという新たな特徴が判明したので、診断基準に加えない患者がかなり

は、患者の実態をつかむため、09年から200床以上の病院6879診療

「今回、患者の8割で

研究班は今年度内に新たな診断基準を作り、11年度中には世界に先駆けて診療指針を発表したい

「糖尿病には、インスリン抵抗性を改善する治療がよく効くことが多い。皮膚潰瘍には皮膚移植、悪性腫瘍にも積極的に治療していくなど、包括的な管理をしていけば

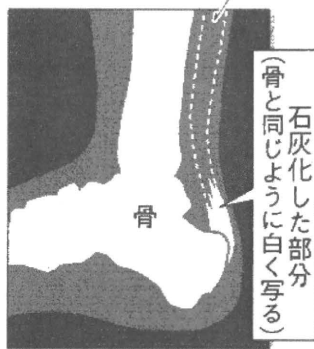
横手教授は「早老症のことをもっと知ってもらい、早めに治療を始めた患者・家族会もできて、患者同士の交流も始まった。この研究が進めば、老年病や生活習慣病の新たな治療法の確立にも役立つと思う」と話している。

ウェルナー症候群は、自分では気付きにくい、成人になるころから白髪や白内障が多くなり、動脈硬化が急速に進んで、さまざまな疾患にかりやすくなる。これまで平均寿命は40代半ばとされてきた。早老症そのものの治療法はまだな

ウェルナー症候群の診断基準(改訂案)概要

- 主要兆候(10歳以後、40歳までに出現)
 - 1 早老性顔貌(白髪、はげ頭など)
 - 2 白内障(両側)
 - 3 皮膚の萎縮、硬化、または難治性潰瘍
 - 4 アキレスけんの石灰化
- (その他の兆候、遺伝子変異などもある)

ウェルナー症候群の患者に特徴的なアキレスけんの石灰化



かかとのエックス線写真

科を対象に全国調査をしたところ、約半数から回答があり、計385人の新規患者が見つかった(うち確定339人、疑い46人)。地域別では長崎、徳島、長野県などで患者が多かった。

「糖尿病には、インスリン抵抗性を改善する治療がよく効くことが多い。皮膚潰瘍には皮膚移植、悪性腫瘍にも積極的に治療していくなど、包括的な管理をしていけば

日本人に多い早老症

若くして老いが急速に進む「早老症」は、患者数は少ないが、世界中でも日本人の患者の存在が証明された。夫と自費で、適切な治療を行えば、かなりの効果が得られると分かっている。

ウェルナー症候群の診断基準(改訂案)概要

- 1 主要兆候(10歳以後、40歳までに出現)
- 2 白内障(両側)
- 3 皮膚の萎縮、硬化、または難治性潰瘍
- 4 アキレス腱の石灰化

(その他の兆候、遺伝子変異などもある)

原因は常染色体劣性遺伝で、DNA修復に関係する遺伝子の異常による。遺伝子検査で診断可能。治療は、皮膚硬化や潰瘍、骨質減少などを改善させる。患者数は、世界的に約1000人、日本では約100人と推定されている。中国では、形成外科で診察している。研究が進めば、若年層への治療法も期待される。

本誌記者 中本 昭平 東京大学大学院教授

急速に老化進む「ウェルナー症候群」

多数が邦人 診断難しく

ウェルナー症候群は、患者数は少ないが、世界中でも日本人の患者の存在が証明された。夫と自費で、適切な治療を行えば、かなりの効果が得られると分かっている。

ウェルナー症候群の患者に特徴的なアキレス腱の石灰化

アキレス腱の石灰化は、この病気の重要な診断基準の一つである。レントゲン撮影で確認できる。患者は、足の痛みや歩行困難を訴えることがある。

早期発見・治療が有効

診断基準は、皮膚の萎縮、硬化、または難治性潰瘍、アキレス腱の石灰化、白内障、主要兆候(10歳以後、40歳までに出現)などである。遺伝子検査で診断可能。治療は、皮膚硬化や潰瘍、骨質減少などを改善させる。患者数は、世界的に約1000人、日本では約100人と推定されている。中国では、形成外科で診察している。研究が進めば、若年層への治療法も期待される。

本誌記者 中本 昭平 東京大学大学院教授

若くして急速に老化、病気を併発

早老症 知っていますか?

若くして老いが急速に進む「早老症」は、患者数は少ないが、世界中でも日本人の患者の存在が証明された。夫と自費で、適切な治療を行えば、かなりの効果が得られると分かっている。

ウェルナー症候群の診断基準(改訂案)概要

- 1 主要兆候(10歳以後、40歳までに出現)
- 2 白内障(両側)
- 3 皮膚の萎縮、硬化、または難治性潰瘍
- 4 アキレス腱の石灰化

(その他の兆候、遺伝子変異などもある)

日本人患者 世界の6割

原因は常染色体劣性遺伝で、DNA修復に関係する遺伝子の異常による。遺伝子検査で診断可能。治療は、皮膚硬化や潰瘍、骨質減少などを改善させる。患者数は、世界的に約1000人、日本では約100人と推定されている。中国では、形成外科で診察している。研究が進めば、若年層への治療法も期待される。

本誌記者 中本 昭平 東京大学大学院教授

早老症 日本が突出

若くして老いが急速に進む「早老症」は、患者数は少ないが、世界中でも日本人の患者の存在が証明された。夫と自費で、適切な治療を行えば、かなりの効果が得られると分かっている。

ウェルナー症候群の診断基準(改訂案)概要

- 1 主要兆候(10歳以後、40歳までに出現)
- 2 白内障(両側)
- 3 皮膚の萎縮、硬化、または難治性潰瘍
- 4 アキレス腱の石灰化

(その他の兆候、遺伝子変異などもある)

遺伝子変異で 早期治療で延命も

原因は常染色体劣性遺伝で、DNA修復に関係する遺伝子の異常による。遺伝子検査で診断可能。治療は、皮膚硬化や潰瘍、骨質減少などを改善させる。患者数は、世界的に約1000人、日本では約100人と推定されている。中国では、形成外科で診察している。研究が進めば、若年層への治療法も期待される。

本誌記者 中本 昭平 東京大学大学院教授

資料6. 週間東洋經濟 掲載記事

目前に迫る、難病研究予算「削減」の危機

ウェルナー症候群は、100年ほど前にドイツ人のオットー・ウェルナー博士によって初めて報告された、常染色体劣性の遺伝性疾患(早老症)だ。20歳を過ぎる頃から白髪や脱毛が見られるようになり、30歳を過ぎると白内障や糖尿病を発症。40歳あたりからは動脈硬化や心筋梗塞、悪性腫瘍を患うようになる。十数年前の平均死亡年齢は40歳台半ばといわれていた。

この深刻な病気は、日本人の発症頻度が外国人と比べて著しく高く、全世界で約1300人程度いるとされる患者のうち、800人以上が日本人と報告されたこともある(現在の日本人患者数は推定約2000人)。しかし、実態は解明の途上にある。きちんとした診断や治療を受けることもないまま、死を迎える患者も少なくないという。

埋もれた病気に日が差したが

この難病に一筋の光が当たるようになったのは2年前のことだ。政府が2009年度の難病に関する研究費予算を、前年度の4倍に当たる100億円に一気に増額したことがきっかけだった。このとき、難病に関する研究事業の中に、「研究奨励分野」が設けられた。これまで研究が行われていなかった病気についても、実態把握や診断基準作成の道が開かれた。千葉大学大学院の横手幸太郎教授を研究代表者として、ウェルナー症候群に関する全国研究班が組織されたのも、研究奨励分野創設がきっかけだった。

「日本に患者さんが多いこの病気こそ、日本の医学界がリーダーシップを発揮して調査研究を進める必要がある」と横手教授は考えた。初年度の09年度には、全国の医療機関へのアンケート調査による、患者の実態把握やウェブサイト開設を実施。「2年目の今年度は診断基準を完成させる計画。来年度は世界初の治療ガイドラインを作るとともに、世界各国から研究者を集めて国際シンポジウムを日本で開催したい」(横手教授)。



11月末に都内で開催された日本難病・疾病団体協議会の集会。患者ら約350人が参加した

研究事業の開始とともに、ウェルナー症候群と確定診断される人も増加。埋もれていた患者に光が当たり始めた。

ところが、2年も経たぬうちに、研究事業の先行きに暗雲がたれ込めている。11年度予算で難病の研究費が大幅に削減される可能性が高まっているためだ。

厚生労働省は11年度予算概算要求で同研究費を110億円(前年度比10%増)として8月末に提出したものの、うち40億円は予算編成の過程で削られる可能性の高い「特別枠」として要求。その後、

政府の総合科学技術会議で、優先順位の低い「減速」と判定されたこともあり、予算確保に黄信号が灯っている。

ウェルナー症候群患者の遠藤博之さん(62)も、予算の行方をかたずをのんで見守っている。両足切断で車いす生活を送る遠藤さんは、横手教授に勧められて昨年6月に患者会を結成した。そしてウェルナー症候群を世に知らせるべく、重い病を押して活動を続けている。11月28日に東京都内で開催された日本難病・疾病団体協議会主催の集会では、甲状腺がんが原因のかすれた声を振り絞って患者の窮状を訴えた。

「研究費100億円は、難病患者にとって希望の灯。研究対象が絞られた場合、患者は明日、頑張ることもできなくなる」

「下垂体患者の会」代表理事で、自身も先端巨大症の患者である羽室音矢さん(47)も危機感を強めている。

成長ホルモンの過剰分泌を原因とする先端巨大症は、10年前に難病の研究費助成の対象から除外されたが、当時の研究者たちは手弁当で研究を続けた。そのことが09年の難病指定(医療費助成)につながっていった。苦難の道のりが長く続いただけに、「難病対策を後戻りさせてはいけない」と羽室さんは語る。

現政権を担う民主党は09年8月の衆議院選挙で、難治性疾患対策の整備をマニフェスト(政権公約)に掲げている(政策集INDEX2009に記載)。それだけに研究予算の削減は、政策拡充に期待した患者を裏切ることにもなる。

資料7. 研究の全体像

ウェルナー症候群(Ws)=遺伝性早老症
日本人に多い(国内患者数は推定2,000~3,000名)
悪性腫瘍や心筋梗塞で短命、非常にQOLの低い余生

研究目的
最新の知見を踏まえた
新しい診断基準や診療指針の作成

平成21年度の成果

全国3164診療科から
新たに341名のWs患者の確認

アキレス腱の石灰化を
用いた新しい診断方法の開発

これまでの臨床・基礎的な
知見の集積

患者由来の
iPS細胞の樹立

平成22年度以降

二次調査

新しい診断基準による早期発見

世界初の診療指針の作成

患者会の設立

グローバルスタンダードの確立

WsのQOLや生命予後の改善

米国ワシントン大学

応用

加齢に付随する疾患(老年病)全般の克服

