

ウェルナー症候群 ハンドブック

ウェルナー症候群の皆さんと家族、医療者のためのガイド

第1版

目次

1. ウェルナー症候群とは？
2. 生活で気をつけること
3. 糖尿病
4. 脂質異常症
5. 脂肪肝
6. 感染症
7. 目の病気
8. サルコペニアと骨粗しょう症
9. 足の潰瘍（治りにくい傷）

1. ウェルナー症候群とは？

ウェルナー症候群とは、思春期を過ぎる頃より急速に老化が進んでいくようにみえることから、「早く老いる」病気＝早老症のひとつ

とされています。実年齢より「老けて見える」よう

になります。

症状として、20歳代以降に白髪・脱毛や、



両眼の白内障、かん高くなつた声があられます。また腕や脚

の筋肉がやせ、皮膚も固く薄くなり、また足先などに深いキズができ

て治りにくくなります(難治性皮膚潰瘍)。身長は低いことが多く、レントゲンではしばし



ばアキレス腱や皮下の石灰化(カルシウム成分の蓄積)が見

つかります。また糖尿病や脂質異常症(コレステロールや中

性脂肪の異常)も多く、動脈硬化症や癌になりやすく、平均

寿命よりも短命の方が多いです。潰瘍部より感染を繰り返し

て足の切断が必要になるなど、多くの患者さんが日常の苦勞をしいられています。

日本のウェルナー症候群の患者数は約 2,000 人で、世界中で報告されている患者

さんの約 6 割が日本人であり、我が国に多いと考えられています。以前は、血縁が濃

くなる近親婚の多い地域で報告されてきましたが、最近では近親婚によらない発病者

も増加しています。日頃の食べ物や運動などの生活習慣は、発病とは関係ないと考えられています。

WRN とばれる遺伝子の異常が原因と考えられており、ウェルナー症候群は2つのWRN 遺伝子の両方に異常がある時だけ発病します。患者さんの両親はそれぞれひとつだけ原因遺伝子を持ち、ご自身は発病していないことがほとんどです。患者さんの兄弟姉妹では確率的に約4人に1人が発病しますが、患者さんのお子さんや、さらにそのお子さんが同じように発病する確率は計算上200～400人に1人以下であり、可能性は非常に少ないです。

ウェルナー症候群にはまだ根本的に治す方法がなく、白髪・脱毛、皮膚の変化など「見た目の老化」にも治療や予防方法がありません。一方、癌や白内障、糖尿病や脂質異常症などは、手術や薬などが有効であり、早期発見と治療が重要です。

かつては、癌や心筋梗塞など動脈硬化の病気によって、多くの患者さんが40歳代半ばで亡くなると言われていました。しかし、最近の研究によると平均寿命が10年以上延び、今では60歳代の患者さんも増えています。

2. 生活で気をつけること

内蔵性肥満、糖尿病、脂質異常症の予防・治療

内蔵性肥満になりやすく、これにより主に糖尿病や脂質異常症になりやすいため、炭水化物や油物を取り過ぎないようにしましょう。また可能な範囲で運動も行いましょう。糖尿病の治療は、一般の2型糖尿病に準じての治療が推奨されますが、インスリンという血糖値を低下させるホルモンの効きが悪くなることが主な原因なので、インスリンの効きを良くする薬を用いることが多いです。

脂質異常症の治療も、一般的な脂質異常症の治療に準じ、スタチンと呼ばれる LDL-コレステロール低下薬が使われることが多いです。

高血圧症の治療も、塩分を摂りすぎないようにし、必要に応じて、一般的な降圧薬を用います。



これらの危険因子を良好にコントロールすることで、動脈硬化の進展を抑え、心筋梗塞の予防につながります。

サルコペニアの予防

大豆製品、魚や肉などのタンパク質の摂取を心がけましょう。ロイシンと呼ばれるアミノ酸サプリが一般のサルコペニア予防に効果的とされており、ウェルナー症候群患者でも有効である可能性があります。

骨粗しょう症の予防

ビタミンDを含む食品、カルシウムの摂取、日光浴を行いましょう。

難治性潰瘍の予防・治療

足のキズは治りにくく、日常生活に大きな支障をきたすので、足にあった靴を履き、靴ずれを起こさないことが重要です。薄く固くなった皮膚は骨に圧迫されてキズができ、深い潰瘍を生じやすいため、当たって痛い箇所やキズになりかけたところは特殊な靴（装具）を作って保護する方法もあります。日頃からアキレス腱やかかと、足、肘など潰瘍になりやすい部位を保護し観察しましょう。できてしまった場合には、洗浄や消毒・保護・保湿などの対症療法が中心になりますが、自分のからだの他の場所から皮膚を移植する手術が有効な場合もあります。

癌の早期発見

通常よりも癌を発症することが多いため、早期発見・早期治療が



大切です。このため、がん検診などを定期的に行うことをお勧めします。

3. 糖尿病

糖尿病とは？

糖尿病とは、インスリンというホルモンが少なくなったり、うまく働かなくなったりして血糖値（血液中のブドウ糖濃度）が高くなる病気です。

「最近、口が乾く」、「以前よりもおしっこの回数や量が増えた」、「疲れやすい」などの症状が出ることもありますが、症状があまりないこともあります。

糖尿病が怖いのは、病気を放っておくことにより、さまざまな病気が表れることです。

「目が見えなくなる」、「おしっこがうまく作れなくなって体の中に老廃物がたまる（尿毒症）」、「足が腐ってしまう」などの病気に加え、心臓病や脳卒中、さらにはがんや認知症を増やしてしまいます。

糖尿病とウェルナー症候群

わが国で行われた調査によると、男性、女性に関わらずウェルナー症候群のやく6割の方に糖尿病を合併することがわかっています。

お腹の回りに脂肪がたまる、いわゆるメタボ型の体形になり、

インスリンがうまく働かなくなることが原因の一つと考えられています。

糖尿病の治療

メホルミンやピオグリタゾンというお薬に効果があることが知られています。最近ではインクレチン関連薬の効果も期待されています。



4. 脂質異常症

脂質異常症と動脈硬化

わたしたちの血液の中にはコレステロールや中性脂肪といった脂質(あぶら)が流れています。さらにコレステロールは悪玉コレステロール (LDL コレステロール: LDL-C)と善玉コレステロール(HDL コレステロール: HDL-C)に分けられますが、LDL-C や中性脂肪が基準値よりも高かったり、HDL-C が基準値よりも低かったりする場合を脂質異常症と呼び、この状態は動脈硬化を起こしやすく、狭心症や心筋梗塞といった心臓の病気や脳卒中の危険因子になります。

脂質異常症、動脈硬化とウェルナー症候群

日本で行われた調査によると、ウェルナー症候群のやく半数の方に脂質異常症を合併することがわかっています(高 LDL-C 血症は 2 割、高中性脂肪血症は 3~4 割、低 HDL-C 血症は 1~2 割)。糖尿病と同じようにメタボ型の体形になり、インスリンがうまく働かなくなることが脂質異常症をきたす原因の一つと考えられています。動脈硬化に関してはウェルナー症候群の方は一般の方に比べて狭心症や心筋梗塞が多い一方、脳卒中の発症はむしろ少ないとの報告があります。

脂質異常症の治療

動脈硬化症の予防にはスタチン薬が用いられています。

5. 脂肪肝

脂肪肝について

肝臓の中に脂質の一種である中性脂肪が異常に蓄積した状態を脂肪肝といいます。飲酒によるアルコール性脂肪肝がよく知られていますが、最近ではお酒をあまり飲んでもいないのに肝臓に脂肪がたまる非アルコール性脂肪肝が注目されています。どちらとも肝硬変や肝がんといった病気が進行してしまうことがあります。

脂肪肝とウェルナー症候群

ウェルナー症候群のやく3割の方に脂肪肝を合併することがわかっています。一般的には非アルコール性脂肪肝の場合は太った方に多いのに対して、ウェルナー



症候群の方は標準体重を大きく下回っても脂肪肝を合併することが特徴とされます。脂肪肝を合併したウェルナー症候群の方に肝硬変や肝がんが多いという報告はまだありません。

脂質異常症の治療

脂肪肝を合併したウェルナー症候群の方に対する特効薬はまだありません。アスタキサンチンというサプリメントがウェルナー症候群の方の脂肪肝を改善したという1例報告があります。

6. 感染症

皮膚潰瘍の感染症について

ウェルナー症候群では皮膚の異常を起こしやすいことから、足底にうおの目（鶏眼）ができやすく、そこから皮膚の表面が炎症を起こして崩れてしまい、内部まで傷がおよんでしまう潰瘍（かいよう）ができることがしばしばあります。このような状態は糖尿病でも起こりやすいことが知られています。ウェルナー症候群では糖尿病も合併しやすいことから、足底潰瘍をより起こしやすい状況にあると言えるでしょう。また足底のみならず膝や肘にも潰瘍ができやすいことが知られています。

ここで一番大切なのはフットケアです。まずはうおの目を作らないこと、できた場合にはすぐに診察を受けてください。もし皮膚がえぐれて「潰瘍ができたかな」と思ったらすぐに主治医の診察を受けてください。その状態であれば、まだ感染を起こしていません。周囲が赤く腫れてきたり、熱感を持つ感じがしたり、痛みがあるようだと、感染を起こしている可能性があります。このような場合には治療が必要になる可能性が高いです。

赤く腫れ上がる部位（発赤）が潰瘍の周り 2cm 以内の場合には、えぐれている深さにもよりますが抗菌薬の飲み薬で治療できる可能性が高いです。この場合には目安として2週間、長くても4週間の治療が必要となります。しかしながら発赤部位が 2cm 以上、もしくは深くまで感染している場合には感染している組織を削り取り、点滴で抗菌

薬による治療を受ける必要が高くなります。このような場合には入院が必要となることが多いです。このような場合には目安として2～4週間の治療が必要となります。点滴による治療が終わったあとに飲み薬に切り替えることもあります。

潰瘍が深くまで進むと、皮膚や皮下組織だけではなく関節や骨の感染症を起こすことがあります。こうした状態を関節炎や骨髄炎といいます。このような場合には入院して点滴で抗菌薬による治療を受ける必要があります。抗菌薬だけでは感染がよくなりな
いときには外科的な切除が必要となることが多いです。一般的に関節や骨まで感染がおよんでいると少なくとも4週間以上と治療期間は長くなります。

また感染を繰り返している場合には、抗菌薬が効きにくい細菌(耐性菌)による感染症を起こす場合があります。この場合、飲み薬では治療できないことがありますので軽症でも点滴による治療が必要となります。

その他の感染症で気をつけたいこと

肺炎やインフルエンザなど、ワクチンで予防できる感染症はたくさんあります。主治医と相談して予防接種を受けることをおすすめします。

7. 眼の病気

ウエルナー症候群は「早老症」ともいわれますが、文字通り年齢より早く老化がはじまります。目も例外ではなく老化がはじまります。最もよく見られる老化による眼症状は**白内障**です。早ければ20歳以降に発症しますが、平均では30歳で白内障が発症します。一般の人では50歳頃から10%弱の人に白内障が発症し、70歳で80%以上で白内障が見られます。これに対しウエルナー症候群では100%で白内障が発症します。そのため、白内障を契機にウエルナー症候群の診断に至る場合もあるくらいです。

白内障は水晶体が混濁して視力低下をきたす病気で、症状は視力低下やまぶしさ、かすみなど様々です。初期症状としては単純な視力低下ではなく夜ヘッドライトがまぶしく感



じる様になったりします。また白内障進行に伴い近視化が進むこともあります。診断自体は細隙灯検査で容易にわかりますので開業医でも診断可能ですが、若年発症の白内障の原因は様々であるため、それだけでウエルナー症候群を疑う眼科医は多くはありません。ただ、年齢に比べて水晶体の中央(核)の混濁・硬化が特徴であるため、若年で両眼の核白内障を認めたときはウエルナー症候群を疑うというのが基本的な考え方になります。

白内障は小切開(2-3mm の切開創)の水晶体再建術で重篤な合併症無く治療可能です。基本は**超音波乳化吸引術**といって超音波で濁りを破碎して吸引し、残った袋(水晶体囊)の中に人工レンズを挿入して終わります。ウエルナー症候群の場合、核が硬くなっている症例が多いため、手術の難易度が高くなりやすい傾向はあります。それでも昔の囊外摘出術と比較すれば切開創は小さくなっているので創閉鎖不全のような重篤な合併症は起きなくなっています。

1つだけ特徴的な術後合併症として**囊胞様黄斑浮腫**が見られることがあります。普通の白内障患者の場合、術後点眼の進歩により点眼のみで改善するのですが、ウエルナー症候群の場合、難治性になり恒久的な視力低下をきたす場合がありますので注意が必要です。本来炎症によって発症するものですがウエルナー症候群の場合囊胞様黄斑浮腫の発症原因が不明のため頻度は不明ですが多くはないようです。総じて白内障手術手技の進歩によりウエルナー症候群の白内障は安全に手術が施行できるようになってきています。

8. サルコペニアと骨粗しょう症

サルコペニアとは

サルコペニアとは加齢により骨格筋量が減少し、かつ筋力や身体機能(例えば、歩行速度など)が低下している状態を指します。高齢者にとってサルコペニアの存在は、将来の要介護状態や、日常生活に何らかの支障をきたすような状態につながります。すなわちサルコペニアは健康寿命(自立した期間)の延伸を阻害する要因として大変注目されています。

ウェルナー症候群の患者さんは比較的若い時代(40歳未満)から上下肢の筋肉量が低下していることが報告されています。その原因はよくわかりませんが、関節の拘縮(関節の動きが悪くなること)や足底に皮膚潰瘍が生じることが多いため、あまり体を動かすことが出来ないこともその原因かもしれません。実際、中には習慣的なレジスタンス運動(筋肉に負荷をかける運動)を行っているウェルナー症候群の患者さんでは骨格筋量の低下を認めない患者さんもいることから、適切な運動をすることにより、サルコペニアを予防できる可能性があります。

サルコペニアの予防には足底やアキレス腱にあまり負担がかからないような、レジスタンス運動と、筋肉を作るために大変重要な食事からの十分なたんぱく質の摂取を心掛けてください。たんぱく質は毎食少なくとも25g程度は摂っていただきたいと思えます。ただし、慢性腎臓病などをお持ちの患者さんは、かかりつけ医の先生と是非ご

相談ください。

骨粗しょう症とは

骨粗しょう症は加齢とともに骨の量(骨量)が減って骨がもろくなり、骨折しやすくなる病気です。骨折により、日常生活に支障を来したり、寝たきりになったりすることもあり、これも健康寿命の延伸を阻害する危険な病気です。ウエルナー症候群の患者さんは若くして骨粗しょう症になりやすいことが報告されています。患者さんの年齢にも寄りますが、日本における調査でも 41%に、海外の報告では 90%以上に骨粗しょう症を認めたとの報告もあります。ウエルナー症候群の患者さんの骨粗しょう症は椎骨(背骨)よりも下肢において重症となるケースが多く、おそらく、サルコペニアの要因と同様に、下肢の関節の拘縮や足底に皮膚潰瘍が生じるため、下肢の運動に制限が起こる(廃用と言います)ことにより、骨がもろくなりやすいものと思われます。

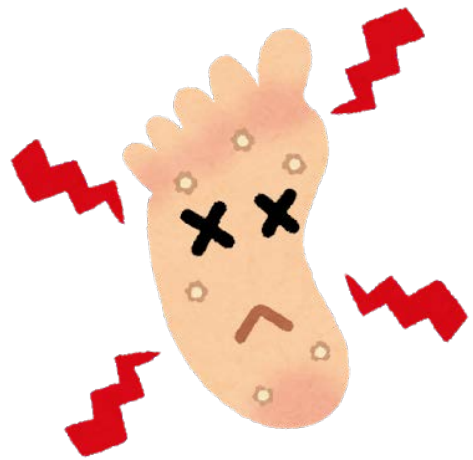
治療としては通常の骨粗しょう症の薬物療法が使用できます。予防法としては、サルコペニアと同様にできるだけ運動をすることと、日光に適度にあびること(日光により皮膚でビタミンDを産生することが出来ます)も重要です。ビタミンDは食べ物からカルシウムの吸収を促し、骨粗しょう症の予防に重要です。サルコペニアと同様食事からの十分なたんぱく質の摂取も重要です。

サルコペニアも骨粗しょう症の予防も運動が重要ですが、ウエルナー症候群の患者

の中には上で述べたように足底潰瘍ができやすく、また関節の拘縮がある方もおられるので、過度な運動は避け、できる範囲で負担の無い運動を取り入れることが重要です。

9. 足の潰瘍（治りにくいキズ）

ウエルナー症候群では皮膚に治りにくいキズができやすいことが知られています。特にできやすい場所は、(1) 肘、(2) 膝から下の足です。(1) 肘の治りにくいキズは肘の外側の出っ張ったところ(肘頭:ちゅうとう)にできます。皮膚が薄い部分でキズが肘関節の中とつながってしまうことがあるため注意が必要です。(2) 膝からの下の足で特に治りにくいキズが出来やすい場所は、アキレス腱のところ、くるぶし、かかと、足の裏、親指の内側、小指の外側などです。皮膚が薄いため、キズが関節の中や骨の中につながってしまうことがあります。



予防

キズは一旦出来てしまうと治りにくいので予防が大切です。保湿と圧迫防止が大切です。圧迫のサインとしてタコができることがあります。タコを放置するとさらに皮膚があっぱくされてキズができるのでこまめに対処することが大切です。タコができないようにするために足の形にあった靴を履きましょう。

治療

なおりにくいキズのところにばい菌が溜まることがあります

ます。ばい菌がそれ以上広がらないようにばい菌を外

に出す必要があります。また、ばい菌がついた組織を

除去することも重要です。治りにくいキズに対して手術してふさぐこともあります。



難治性潰瘍の予防・治療

ウェルナー症候群の患者さんは皮膚にキズ(潰瘍)ができやすく、治りにくいという特徴があります。特に足の裏の荷重部位(体重がかかる場所)にできやすいです。他にも、アキレス腱部、足関節、肘関節など圧のかかりやすい部位に多くみられます。

キズが治りにくい原因としては、皮膚が薄くなり硬くなっていることと脂肪が少なくなっていることが考えられます。クッションがなくなってしまう骨が直接当たってしまうような感じです。また、血管が細くなり血流が悪くなってしまうことや、皮膚の中に石灰ができてしまうこと、関節の変形が起こることなども原因として考えられています。

足の裏の体重がかかる部位には、いわゆる「たこ」(胼胝)や「魚の目」(鶏眼)ができやすく歩くときに当たって痛くなってしまいます。なるべく足の大きさにあった靴をはいて「靴擦れ」を防いたり、靴底に軟らかいソール(インソール)を入れたりして、一か所

に体重がかからないようにする工夫が必要です。特殊な装具(靴)を作って、骨が出っ張ってキズになりやすい部位を保護する方法もありますので、専門の靴屋や装具販売店にご相談ください。

また、常に足の裏やアキレス腱、肘などに、キズやたこ、魚の目ができていないかをチェックしてください。たこや魚の目などの角質が厚くなっているところができはじめたら、早めに、角質を軟らかくする塗り薬や張り薬(尿素の入った角質軟化外用剤など色々あります)を塗る、もしくは貼ってください。角質を軟らかくする外用剤、貼付剤は薬局でも販売していますが、一度、皮膚科などの専門医にご相談ください。塗り薬や張り薬を使ってもたこや魚の目がとれない場合は、はさみなどで切り取る方法がありますが、ご自身で行うとキズを作ってしまう可能性がありますので、皮膚科などの専門医で削り取ってください。

たこや魚の目を放っておくと、中央にキズができてしまい、なかなか治らなくなってしまいます。キズができてしまった場合には、細菌感染が起こらないように注意が必要です。毎日、石鹼などで良く洗浄して清潔に保ってください。きれいに洗い流したのちにキズを治す塗り薬を塗ってください。塗り薬はキズの具合に合わせた薬を使う必要があります。汚い壊死した部分がある場合は、その部分を溶かすような薬が必要です。また、赤い肉芽がでてきた場合は、さらに盛り上げて傷を小さくする薬が必要です。もし細菌感染を起こしてしまった場合は、消毒や感染を抑える塗り薬、抗菌剤の飲み薬

が必要となります。細菌感染を起こしたり、キズが大きくなってしまうとなかなか治らなくなってしまうので、キズができてしまったら、なるべく早く皮膚科専門医にご相談ください。