

[サイトマップ](#)

お知らせ | 国の難病対策 | 指定難病一覧 | 患者会情報 | 医療費助成制度

[HOME](#) >> [病気の解説\(一般利用者向け\)](#) >> [テスト: ハッチンソン・ギルフォード症候群\(指定難病333\)](#)

テスト: ハッチンソン・ギルフォード症候群(指定難病333)

はっちんそんぎるふおーどしょうこうぐん

[病気の解説](#)
(一般利用者向け)

[診断・治療指針](#)
(医療従事者向け)

[FAQ](#)
(よくある質問と回答)

[告示病名以外の指定難病対象疾病名はこちらにあります。](#)

[\(概要、臨床調査個人票の一覧は、こちらにあります。\)](#)

1. 「ハッチンソン・ギルフォード症候群」とはどのような病気ですか

1886年にJonathan Hutchinsonと1897年にHasting Gilfordが報告したことから命名された疾患です。遺伝性早老症の中でも特に症状が重い疾患で、動脈硬化による重篤な脳や心臓の血管障害が10歳台で起こることが多く、平均寿命は14.6歳と報告されています。

2. この病気の患者さんはどのくらいいるのですか

きわめて稀な疾患で、国内で10例程度、全世界で350～400人の患者さんが報告されています。

3. この病気はどのような人に多いのですか

出生後から痩せ気味で皮下脂肪が少なく皮膚が厚く光沢があり、身長体重の伸びが著しく悪く、髪の毛も少なく四肢の関節が少し曲がった状態で十分伸びないのが特徴とされています。

4. この病気の原因はわかっているのですか

典型に分類される患者さんでは、LMNA遺伝子内の点突然変異c.1824C>T (p.Gly608Gly)によりプロジェリンと呼ばれる異常物質が産生されます。典型的な臨床表現型の患者さんの約9割がこの病的バリエーションを保有しています。患者さんでは、加齢とともにプロジェリンが全身の細胞にたまってきて老化を引き起こすと考えられています。

5. この病気は遺伝するのですか

典型に分類されるほとんどの患者さんはLMNA遺伝子の突然変異が原因のため通常は遺伝しません。LMNA遺伝子を含めた核ラミナを構成する分子の遺伝子変異によるラミノパチーに分類される患者さんの場合、タイプにより常染色体劣性や常染色体優性の遺伝形式をとる疾患もあります。

6. この病気ではどのような症状がおきますか

正常新生児として出生しますが、乳児期早期から皮膚が硬く光沢を帯びた感じに変化し、身長体重の伸びの著しい低下が現れてきます。乳幼児期から脱毛、前額突出、小顎等の早老様顔貌、皮膚の萎縮や硬化と関節拘縮(硬くて動きが悪くなること)が観察されるようになります。また、動脈硬化性疾患による重篤な脳血管障害や心血管疾患は加齢とともに顕在化し**生命予後**を規定する重要な合併症です。悪性腫瘍は10歳前後から起こる合併症として重要です。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

現時点では確立した治療法はありません。それぞれの症状に対する対症療法が主となりますが、近年Gタンパク質のファルネシル転移酵素阻害薬による治療が海外で試されており一定の効果が報告されています。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか

典型に分類される患者さんは10歳代でほぼ全例が亡くなってしまうと報告されています。一方で、非典型の患者さんでは40歳以上の長期生存例も報告されていますが、動脈硬化性の血管障害に加え、がんの発生(特に多重がん)に留意する必要があります。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

それぞれの症状に合わせた社会的サポートを受けて頂くことが大切です。また定期的な検査と予防療法が大切です。

10. この病気に関する資料・関連リンク

NPO法人のProgeria Research Foundationが英語のホームページで詳細な情報・資料を公開しています (<https://www.progeriaresearch.org/>)。2019年4月の時点で123人の患者さんが登録されています。

情報提供者

研究班名	早老症の医療水準やQOL向上を目指す集学的研究班 研究班名簿
情報更新日	令和元年6月

[サイトマップ](#)[お知らせ](#)[国の難病対策](#)[指定難病一覧](#)[患者会情報](#)[医療費助成制度](#)[HOME](#) >> [FAQ\(よくある質問と回答\)](#) >> [テスト:ハッチンソン・ギルフォード症候群\(指定難病333\)](#)

テスト:ハッチンソン・ギルフォード症候群(指定難病333)

はっちんそんぎるふおーどしょうこうぐん

[病気の解説](#)
(一般利用者向け)[診断・治療指針](#)
(医療従事者向け)[FAQ](#)
(よくある質問と回答)[\(概要、臨床調査個人票の一覧は、こちらにあります。\)](#)

この疾患を疑う必要があるのはどんな場合ですか？

乳児期に体重と身長伸びが極端に悪く、皮膚が乾燥し関節が硬いなどの症状が現れてきます。

ハッチンソン・ギルフォード症候群かもしれないと思ったら、どこに相談すればよいですか？

公表されている診療ガイドラインなどに基づいて臨床診断を行うことは全国の医療施設で可能です。しかし稀な病気ですので、実際に診療経験がある医師・医療機関は国内に限られています。この疾患に関する最新の情報や遺伝子検査等の診断については、厚生労働省の早老症研究班の千葉大学(糖尿病・代謝・内分泌内科)や大分大学(小児科学)などが対応しています。

ハッチンソン・ギルフォード症候群の治療研究について情報を知りたいのですが。

現時点で国内の研究施設が主体となった治療研究はありませんが、海外の施設の国際治験がいくつか進められています。ポストン小児病院で行われている治験には条件を満たせば日本からでも参加可能です。詳細につきましては、Progeria Research Foundationに直接お問い合わせ頂くか、早老症研究班の佐賀大学(小児科学)までお問い合わせください。

情報提供者

研究班名	早老症の医療水準やQOL向上を目指す集学的研究班 研究班名簿
情報更新日	令和元年6月

Copyright(C) 公益財団法人 難病医学研究財団/難病情報センター

早老症の医療水準やQOL向上を目指す集学的研究班

区 分	氏 名	所 属 等	職 名
研 究 代 表 者	横手 幸太郎	千葉大学大学院医学研究院 内分泌代謝・血液・老年内科学	教 授
研 究 分 担 者	竹本 稔	千葉大学大学院医学研究院 内分泌代謝・血液・老年内科学	特任教授
	中神 啓徳	大阪大学大学院医学系研究科 健康発達学	寄附講座教授
	窪田 吉孝	千葉大学大学院医学研究院 形成外科学	講 師
	小崎 里華	国立成育医療研究センター 生体防御系内科部遺伝診療科	診療部長
	茂木 精一郎	群馬大学大学院医学系研究科 皮膚科学	准教授
	谷口 俊文	千葉大学医学部附属病院 感染症内科学	講 師
	井原 健二	大分大学医学部 小児科学講座	教 授
	金子 英雄	国立病院機構長良医療センター 臨床研究部	臨床研究部長
	葛谷 雅文	名古屋大学 未来社会創生機構・老年医学	教 授
	谷口 晃	奈良県立医科大学 整形外科教室	准教授
	松尾 宗明	佐賀大学医学部 小児科	教 授
	忍足 俊幸	千葉大学大学院医学研究院 眼科学	特任教授
研 究 協 力 者	勝谷 友宏	大阪大学大学院医学系研究科・臨床遺伝子治療学	特任准教授
	川野 奈々江	大分大学医学部附属病院 小児科	医 員
	前澤 善朗	千葉大学大学院医学研究院 内分泌代謝・血液・老年内科学	講 師
	越坂 理也	千葉大学医学部附属病院 糖尿病・代謝・内分泌内科	助教
	石川 崇広	千葉大学大学院医学研究院 内分泌代謝・血液・老年内科学	特任助教
	南塚 拓也	千葉大学医学部附属病院 糖尿病・代謝・内分泌内科	医 員
	加藤 尚也	千葉大学大学院医学研究院 内分泌代謝・血液・老年内科学	特任助教