



はじめに

この冊子を手にとっていただき、
ありがとうございます。
ロスムンドトムソン症候群は日本に10人と
言われている稀少難病です。
それゆえ患者さんやその家族は、まわりから
理解を得られず、悲しい思いをすることが
多々あります。
わたしたち家族会は、この病気のことを
もっと知ってもらいたい
という思いからこの冊子を作りました。

家族会のご案内

患者さんご本人またはご家族の方
家族会に参加しませんか？

患者さんが少ない病気だからこそ、病気の正しい
知識の共有が大切です。定期的に情報交換会を
開催しておりますので、ぜひご参加ください。

問い合わせ先

rts-family@outlook.jp

ロスムンド・トムソン症候群家族会

<https://rts-family.wixsite.com/my-site/>



知ってください ロスムンド・トムソン 症候群のこと



監修

岐阜県総合医療センター小児療育内科部長
岐阜大学医学部客員臨床系医学教授
金子英雄先生





どんな 病気なの？

遺伝子の異常が原因の
主に骨と皮膚の病気です。

皮膚に紅斑・浮腫・水疱のような症状が
現れます。その一部は色素沈着して
シミのように残ることがあります。

骨は両手の親指がなかったり
あっても機能しなかったりします。
また上腕骨に奇形を伴うことが多いです。
必要に応じて手術・リハビリを行います。

そのほかに小柄な体形・難聴
まばらな頭髪、眉毛
歯の欠損、白内障、口蓋裂
などが認められています。

骨肉腫（およそ3人に1人）と
皮膚がんのリスクが高く
早期発見のために定期受診をします。

頭蓋骨の早期癒合が特徴の
バレー・ジェロルド症候群も同じ遺伝子
異常の病気といわれています。

生活の中で わたしたちが 気をつけていること



紫外線の対策をしています

紫外線を沢山あびると皮膚が赤く
なったり、シミがしやすいです。
皮膚がんのリスクが高い病気なので、
日焼け止めクリームや帽子などの日よけが
欠かせません。多くの時間を過ごす家や
集団生活の場でも紫外線の対策が
必要です。



親指の欠損



ほほの色素沈着

さいごに

この病気は紫外線を避けて生活
しなければなりません。
集団生活においては、定期的な
日焼け止めクリームの塗布や
紫外線カットフィルムを貼る
などの環境設定をお願いする
ことがあるかもしれません。
すべて対応していただくことは
難しいと思います。
できる範囲でご協力をお願い
いたします。

ロスムンド・トムソン症候群
バレー・ジェロルド症候群
家族会 2023年作成