

# 若年ウェルナー一症候群患者の症例報告のまとめ

症例	陽性率 (%)	1	2	3	4	5	6	7	8 (井原先生の)	9	10 (本症例)
性別		女	女	女	男	男	男	女	女	女	女
診断時年齢		23	24	18	26	22	22	26	17	28	29
遺伝子変異		c.1111G>T homo	c.356-1G>A homo	c.3020delG c.1270-2A>T	c.3460_3461ins TTGTG homo	c.3139-1G>C c.1960C>T	c.561A>G homo	c.561A>G homo	c.3139-1G>C homo	c.1290_1293del c.2732 + 5G > A	c.3190 C>T homo
初発時年齢		10代	10代	18	記載なし	記載なし	15	14	6	10	10
初発時の症状		思春期遅発症	月経不順	糖尿病	記載なし	記載なし	低身長糖尿病	白髪、薄毛糖尿病	成長障害、顔面紅班	低身長、満月様顔貌、四肢の萎縮	両側白内障
主要徴候											
1. 毛髪の変化	75.0	+	-	NR	+	記載なし	+	+	+	-	+
2. 白内障	88.8	+	+	+	+	記載なし	-	+	+	-	+
3. 皮膚の変化	55.6	-	-	+	+	+	-	+	+	記載なし	+
4. 軟部組織の石灰化	50.0	-	NR	-	+	記載なし	記載なし	+	-	記載なし	+
5. 鳥様顔貌	50.0	NR	NR	+	+	-	-	記載なし	+	記載なし	-
6. 音声の異常	37.5	-	-	-	-	+	記載なし	+	記載なし	+	-
その他の徴候と所見											
1. 糖、脂質代謝異常	75.0	-	+	+	記載なし	記載なし	+	+	+	+	-
2. 骨の変化(骨粗鬆症)	42.8	-	記載なし	-	記載なし	+	+	記載なし	N	+	-
3. 非上皮性腫瘍、甲状腺癌	25.0	-	-	記載なし	記載なし	記載なし	+	記載なし	記載なし	記載なし	-
4. 血族結婚	77.8	+	+	-	+	記載なし	+	+	+	-	+
5. 早期に現れる動脈硬化	20.0	-	記載なし	-	記載なし	記載なし	記載なし	記載なし	+	-	-
6. 原発性性腺機能低下症	83.3	+	+	記載なし	記載なし	+	記載なし	+	+	記載なし	-
7. 低身長および低体重	77.8	+	-	-	+	記載なし	+	+	+	+	+
その他		甲状腺機能亢進症	脂肪肝炎	脂肪肝			脂肪細胞芽腫	甲状腺結節	甲状腺機能低下症 卵巣低形成	甲状腺機能低下症 部分的脂肪萎縮症.	腺腫様甲状腺腫

(参考文献)	Am J Med Genet. 2022;188A:1630-1634	Diabetes Care 2024;47(00):1-5	J Diabetes Investig 2022; 13: 592-598	J Diabetes Investig 2022; 13: 592-598	J Diabetes Investig 2022; 13: 592-598	Mol Genet Genomic Med. 2024;12:e2299.	Mol Genet Genomic Med. 2024;12:e2299.	JULY 2014-VOL. 62, NO. 7 JAGS	Journal of Clinical Lipidology (2022) 16, 583-590
--------	-------------------------------------	-------------------------------	---------------------------------------	---------------------------------------	---------------------------------------	---------------------------------------	---------------------------------------	-------------------------------	---

# 若年ウェルナー症候群患者の診断について

- 29歳女性で WRN遺伝子のナンセンス変異(3190C>T)を同定した。
- 変異WRN蛋白はC末端の核移行シグナルを欠失し機能異常を生じたと考えられた。
- 既報で20歳代に診断された場合の症候の陽性率は、白内障88.8%、毛髪変化75%、糖、脂質代謝異常75%、低身長と低体重77.8%であった。

## 若年者におけるウェルナー症候群の診断についての提言

20歳代の患者については、若年性両側白内障に加えて、毛髪の変化、糖・脂質代謝異常、低身長と低体重のいずれか1つ以上の合併時に遺伝子診断を行う