

マリネスコ-シェーグレン症候群 診断基準 (Marinesco-Shögren syndrome; MSS)

常染色体劣性遺伝形式あるいは孤発性
遺伝子座：5q31
原因遺伝子 *SIL1* (Gene ID:64374)

診断に有用な特徴

A. 臨床症状

【主要項目】

1. 乳幼児期発症
2. 白内障：幼児期に発症，両側性，急速進行性
3. 精神運動発達遅滞
4. 筋緊張低下
5. 小脳症状：運動失調が目立つ
6. 全身性あるいは近位筋優位の筋力低下

【補助項目】

6. 低身長
7. 骨格異常（脊柱変形，外反扁平足，短趾症）
8. 斜視
9. 性腺機能低下

B. 頭部画像所見：小脳萎縮

C. 筋生検：乳幼児期より縁取り空胞の存在

D. 遺伝子検査

SIL1 にホモ接合性または複合ヘテロ接合性変異
(ただし *SIL1* 変異の認められない例もある)

診断カテゴリー

確実例 A（主要項目のうち1 + 3項目以上） + D をみたすもの

疑い例 A（主要項目のうち1 + 3項目以上） + B をみたすもの

A（主要項目のうち1 + 3項目以上） + C をみたすもの

鑑別疾患

- Congenital cataracts, facial dysmorphism, and neuropathy (CCFDN)
- Ataxia-microcephaly-cataract syndrome
- Cataract-ataxia-deafness-retardation syndrome
- VLDLR-associated cerebellar hypoplasia
- Familial Danish dementia

作成者

厚生労働省難治性疾患政策研究事業・難治性筋疾患班「希少難治性筋疾患に関する調査研究」
(研究代表者 青木正志東北大学大学院医学研究科神経内科学教授)

日本神経学会承認日 2016年1月29日