

# ウェルナー症候群 全国疫学調査

有病者数全国一次調査用紙

施設名

施設 NO.     -

※万全は期しておりますが、施設名・住所等の記載に間違いがございましたら、お手数ではございますが、ご訂正の程よろしくお願い申し上げます。

住 所

記載者御氏名: \_\_\_\_\_

現在通院中の患者の中で  
ウェルナー症候群確定患者

0 なし 0 あり (男   例 ; 女   例)  
※右詰めでご記入下さい (記入例: 5 例 → 05 例)

ウェルナー症候群疑い患者

0 なし 0 あり (男   例 ; 女   例)  
※右詰めでご記入下さい (記入例: 5 例 → 05 例)

過去に通院されていた患者の中で  
ウェルナー症候群確定患者

0 なし 0 あり (男   例 ; 女   例)  
※右詰めでご記入下さい (記入例: 5 例 → 05 例)

## 記入上の注意事項

1. ウェルナー症候群の診断基準は、添付の別紙をご参照下さい。

### 診断方法

確定: 主要徴候の全て。もしくは3つ以上の主要徴候に加え、遺伝子変異を認めるもの  
疑い: 主要徴候の1、2に加えて主要徴候やその他の徴候から2つ以上。




2. 貴診療科における過去10年の上記患者に関してご記入下さい。

3. 全国有病患者数の推計を行いますので、該当患者のない場合でも「なし」にマークをつけ、ご返答下さい。

4. 後日、各症例について第2次調査の実施を検討しています。

5. 住所等に誤りがございましたらお手数ですがご訂正をお願い致します。

※マークシートで集計致します、ご協力の程よろしくお願い致します。

良い例	
悪い例	
	

記入例

同封の封筒もしくは、FAX(043-226-2095)にてご返信下さい。

## ウェルナー症候群の診断基準（2012年改訂）

### I. 主要徴候（10才以後 40才まで出現）

- 1 早老性毛髪変化（白髪、禿頭など）
- 2 白内障（両側）
- 3 皮膚の萎縮・硬化（鶏眼や胼胝等）、難治性潰瘍形成
- 4 軟部組織の石灰化（アキレス腱等）
- 5 鳥様顔貌
- 6 音声の異常（かん高いしわがれ声）

### II. その他の徴候と所見

- 1 糖、脂質代謝異常
- 2 骨の変形などの異常（骨粗鬆症等）
- 3 非上皮性腫瘍または甲状腺癌
- 4 血族結婚
- 5 早期に現れる動脈硬化（狭心症、心筋梗塞等）
- 6 原発性性腺機能低下
- 7 低身長及び低体重

### III. 遺伝子変異

#### 診断方法

確定：主要徴候の全て。

もしくは3つ以上の主要徴候に加え、遺伝子変異を認めるもの

疑い：主要徴候の1、2に加えて主要徴候やその他の徴候から2つ以上。

「ウェルナー症候群の診断・診療ガイドライン」26ページ掲載

Takemoto M, Mori S, Kuzuya M, Yoshimoto S, Shimamoto A, Igarashi M, Tanaka Y, Miki T, and Yokote K, Diagnostic criteria for Werner syndrome based on Japanese nationwide epidemiological survey. Geriatr Gerontol Int. 2012

## こんな患者さんはいませんか？

### ウェルナー症候群（早老症候群）

- ✓年齢のわりに外見が老けている（白髪、禿頭）
- ✓20歳～30歳代の白内障
- ✓足底部に魚の目やたこができてやすく、傷が治りにくい
- ✓声帯の萎縮によるかん高いしわがれ声
- ✓高インスリン血症を伴った糖尿病



**15歳**

**48歳**

出典:ウェルナー症候群 国際レジストリ登録(ワシントン大学病院)

#### ウェルナー症候群の特徴

- RecQ 型 DNA ヘリカーゼの変異（常染色体劣性遺伝）
- 20歳代より種々の老化徴候が出現
- 20歳～ 白髪・脱毛
- 30歳～ 両側白内障・糖尿病
- 40歳～ 心筋梗塞・悪性腫瘍
- 平均死亡年齢 46歳
- 悪性腫瘍の合併が多く、非上皮性腫瘍の頻度が高い