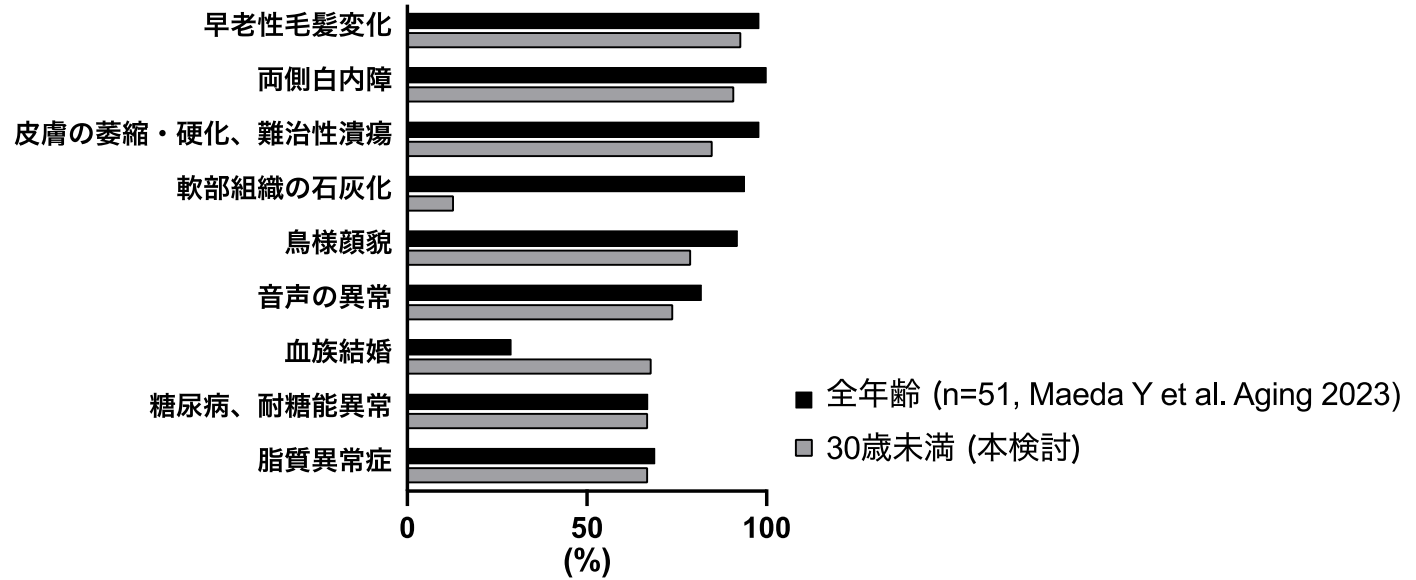


若年Werner症候群（30歳未満）の診断に関する提言（2024）

30歳未満で診断されたWerner症候群患者の各徴候の陽性率
後ろ向き文献研究

遺伝子検査	陽性	未施行 (臨床症状 のみで診断)	全体
症例数	13	17	30
主要徴候 (%)			
1. 早老性毛髪変化	83.3	100	93.1
2. 白内障（両側）	83.3(80)	100(100)	93.1(90.9)
3. 皮膚の萎縮・硬化、難治性潰瘍	72.7	93.3	84.6
4. 軟部組織の石灰化	16.7	11.1	13.3
5. 鳥様顔貌	77.8	80.0	79.2
6. 音声の異常	62.5	80.0	73.9
その他の徴候と所見 (%)			
1. 糖・脂質代謝異常	80.0	100	88.9
2. 骨の変形などの異常（骨粗鬆症等）	42.9	62.5	53.3
3. 非上皮性腫瘍または甲状腺癌	33.3	0	20.0
4. 血族結婚	72.7	63.6	68.2
5. 早期に現れる動脈硬化（狭心症、心筋梗塞等）	42.9	50.0	45.5
6. 原発性性腺機能低下	80.0	88.9	85.7
7. 低身長および低体重	83.3	100	92.9

若年Werner症候群患者の各徴候の陽性率 全年齢との比較



若年Werner症候群患者においては、**毛髪変化(93.1%)**、**低身長・低体重(92.9%)**、**白内障(90.9%)**が最も一般的な徴候であり、次いで、**糖・脂質代謝異常(88.9%)**、**皮膚病変(84.6%)**の陽性率が高い

30歳未満の症例については、**両側白内障に加えて、低身長・低体重、毛髪の変化、糖・脂質代謝異常のいずれか1つ以上の合併時**にWRN遺伝子検査を考慮する