



本ウェブサイトは、医学的アドバイスを提供するものではありません。本書の内容は、情報提供のみを目的としています。これは、医学的アドバイス、診断、または治療に代わるものではなく、また、標準治療として使用することもできません。

医療提供者への注意事項： シュナイダー ロビンソン症候群（SRS）は、極めて稀な疾患です。これを書いている時点では、世界で100症例未満しか確認されていません。そのため、既存の医学文献では、この疾患に関する文献が限られています。弊所は、本ページの情報により、自然史研究（*Natural*

*History Study*）にある SRS 患者記録のレビューに基づいて、他の方法では分からなかったいくつかの有用な精密検査・評価を医療提供者の方々が検討できるようになることを願っています。これらの提案されている精密検査に関する配慮すべき事項は、完璧なものではなく、医療提供者からのご意見を歓迎しております。

あなたの SRS 患者が現在、自然史研究に登録されている場合は、継続中の医療データを自然史研究に提出することをお話になってください。これは、ほかの医師、研究者、およびほかの SRS 患者のために情報量を増やす一助となります。日常診療ですらあるトレンドを示しているかもしれません。

SRS 患者が現在自然史研究に登録されていない場合は、医療データを共有して、ほかの患者を助けるように勧めてください。参加を申し込みたい方は、[ここ](#)

[をクリックする](#)と参加を申し込むことができます。



弊所の SRS ファミリーメンバーへのご配慮と SRS 学会への貢献に感謝致します！

医療提供者：本書の目的は、シュナイダー ロビンソン症候群（SRS）患者に発生する複雑な医療問題の日常的な管理の面で、医師やその他の医療提供者を支援することです。また、医学界にもより多くのデータ収集の支援をお願いしています。本データは、個体差にかなり差があり、SRS 表現型の情報量を増やすのに役立ちます。

シュナイダー ロビンソン症候群については、医学文献に報告されており、臨床専門家はさまざまな臨床所見を提示、言及しています。当該文献は、以下の題名で最新の GeneReviews®にて参照できます：Schwartz CE, Peron A, Kutler MJ. Snyder-Robinson Syndrome. 2013 Jun 27 [Updated 2020 Feb 13]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [インターネット]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020. 以下のサイトから入手できます：

[www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK144284/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK144284/)

以下に、SRS 患者の母集団で報告された観察による所見のリストがあります。これらの観察所見は、検討目的で考案されており、「システムズアプローチとともに記載されています。これらの所見の中には、臨床的有意性が不明確ですが、それらは家族によって報告されているか、臨床医によって報告されています。これらの所見の多くは、上記の GeneReviews® の論文の中で議論されています。臨床医が SRS 患者の評価と治療を行うのを支援するため、ここでは追加の検討事項について触れ、あまり一般的には観察されない詳細に注目しています。希少疾患では、家族や医療提供者にとっては、事例報告のを知ること、多くの場合役に立ち、治療指針が得られ、また安心感が得られる可能性もあります。

全身系レビュー：体質-体重、身長、各高さ、頭囲を計測します。ほとんどの SRS 患者は無力性体質であり（痩せて細い体型）、多くの患者は治療介入を要するほど発育障害がみられます。患者の中には巨頭症がみられることもあります。現在、SRS 患者固有の成長曲線はありません。発達評価には、運動、適応、認知、発話/言語の診査事項を含めなければなりません。早期介入/特殊教育の評価を行うことをお勧めします。

睡眠-SRS 患者の睡眠パターンに異常がみられるという報告があります。これら報告内容はさまざまであり、実際は特異的ではなく、現時点ではその臨床的有意性は不明ですが、情報提供の目的でここに言及しています。この症状の特性を判断するのに役立つようトレンドを示す目的で、診療記録（カルテ）にいかなる睡眠異常をも記録することをお勧めします。

疼痛-SRS 患者の保護者の報告には、子供が痛がるのを懸念しているものもありますが、今のところ病因は不明です。多くの場合、これらの疼痛発作は間欠的にみられますが、医学的評価するのに十分値するものです。これらの発作は、特定の原因が特定されることなく、かかりつけ医が対処してきました。当該患者が疼痛発作を発症したときに病院で治療を受けるのに役立ちます。医療提供者は、病状の特性、痛みの質、痛みが続く時間、および痛みを緩和するもの、または悪化させるものを文書化/保管する必要があります。臨床医は、体系的アプローチを用いて評価しなければなりません。

発汗-多汗症が存在する場合、その臨床的有意性について現在追跡調査を行っておりますが、偶発的に発症した主訴のようです。多汗症がみられる場合、その特性がさまざまであるためここで言及しています。低血糖症、甲状腺疾患、その他のホルモンの不均衡などのほかの病状を除外するために



、スクリーニング検査を検討しなければなりません。病状がみられる場合は、臨床的に評価、記録、観察するものとします。

神経科学的観点から発作-発作は種類や強度が異なり、大抵、幼児期までに発症します。神経内科医の勧めに従って適切に脳波(EEG)を計測しなければなりません。重症度、頻度、治療頻度、治療の成功率はさまざまです。発作の医学的管理はうまくいっています。ただし、一部の患者の発作は難治性であり、複数の抗けいれん薬レジメンが必要です。抗てんかん薬として、クロバザム、レベチラセタム、バルプロ酸、ルフィナミドなどの薬剤が使用され、ある程度の効果が認められています。また、カルバマゼピンやフェノバルビタールを使用している患者が数人います。てんかんは、発作管理の経験がある神経内科医が管理しなければならず、医学的管理は、患者の特定のニーズに合わせて調整しなければなりません。たとえば、抗てんかん薬の中には骨密度を低下させることで知られている薬剤もあります。基礎疾患である骨粗しょう症が増悪し、特発性骨折のリスクが高くなる恐れがあるため、これらの薬剤は可能であれば投薬（服用）しないようにしてください。多くの抗てんかん薬には副作用があり、またてんかんとその治療、そしてご家族が治療を行う医師と提携して、シュナイダーロビンソン症候群（SRS）のリスクのバランスを保つことをお勧めします。SRS患者の中には、関連する合併症のリスクがあるので、抗てんかん薬の投薬計画を開始する前に、肝機能および腎機能の経過を追うためのベースライン時の臨床検査を行うことが大切です。

筋緊張低下-SRSの患者は、筋肉の発育不良に続発して筋緊張低下を起こすことが報告されています。筋肉量の減少は、歩行可能な男性にも起こります。これは、単に筋肉を使っていないのではなく、元々筋肉が不足していることが原因である可能性が高いことを示唆しています。運動能力を維持するために、作業療法および理学療法による早期の治療介入が推奨されます。

脳-SRS症例では、脳に様々な異常がみられることがわかっています。MRI検査は、石灰化病変、白質病変、脳梁菲薄化、脳室拡大を含む、非定型疾患の経過を追うためMRI検査を行わなければなりません。

進行性-進行性の進行性の神経学的衰退があるかどうかは不明である。以前習得した技能が低下したという患者の報告がいくつかある。神経学的検査で、疾患が安定しているか、進行しているかを確認するために、SRS患者を注意深く追跡調査することが推奨される。

眼科学的観点から眼球構造の生理的異常、屈折異常、または眼球運動の異常に特に起因しない視覚障害があるかもしれないSRS患者の皮質視覚障害を除外するために脳機能障害を評価する必要があります。

皮質性視覚障害(CVI)-現時点では、複数の症例でCVIが報告されています。これが統計的に有意なSRSの特性であるかどうかは不明ですが、医学的に必要な場合、医療提供者に詳細の眼科的評価を求めることを奨励するために、ここでは考察の目的で言及します。後天性視覚障害を評価するには、小児神経学的検査および小児眼科検査を検討しなければなりません。

皮質性視覚障害(CVI)の一般的な主症状には、追跡できない、焦点を合わせられない、焦点が合わせられないなどがあり、症状は本質的に間欠的であり、光恐怖症、社会的視線回避または不愛想に見える視線を伴う一貫性のない視覚反応などがあります。当該患者は視力が弱い場合と、そうでない場合があります。行動はさまざまであり、同様の刺激に対する視覚反応には一貫性がありません。当該患者は通常、視覚的な作業による疲労感があり、にぎやかな背景にある物体を見るのが難しい場合があります。

近視-近視は、SRS症例の眼科的所見のようです。SRS患者はこの懸念から毎年スクリーニング検査を行うことをお勧めします。



注目すべき点として、記録されているほかの所見/主訴には、ドルーゼン蓄積、視神経の弱さ（脆弱性）、魚雷型の網膜病変、網膜色素変性症、眼痛、および光恐怖症が含まれます。ただし、現時点では、SRS 症例の有意性は不明です。

耳鼻咽喉学的観点から口蓋の形態異常-口蓋裂、狭窄アーチ形口蓋、高アーチ型口蓋、口蓋垂裂があると報告されています。必要に応じて、摂食評価を含む臨床評価を行う必要があります。

### 聴覚

聴覚障害-SRS患者の中には、補聴器を要するほど重篤な感音性聴覚障害や伝音性聴覚障害を有する者がいる。また、ごくわずかではあるが、難聴が進行する場合もあることが報告されている。該当患者を追跡調査中であり、年毎の聴力検査を要する。概して通常の検査と変わらないように思えるが、わずかでも変化があるかどうかを確認するために、オーディオロジスト(耳鼻科の医師等、聴覚の専門家)が前回の検査と比較することは有益なことと思われる。また、SRS患者の難聴が進行しているかどうかを判断するためにも、長期的に追跡調査することも大切なことであろう。

歯科的観点から歯の形態異常-SRS 症例ではさまざまな歯に問題があることが記録されています。これらには、過密歯、虫歯、黒ずんだ歯、エナメル質の形成不全症、歯の形態異常または栓状歯などが含まれます。最初の歯の萌出から、または生後 12 か月から 6 か月ごとに小児歯科医による歯科検診を受けることが推奨されています。

呼吸器学的観点から反応性気道疾患-SRS 症例には、喘息または一過性喘息の病歴がある場合がありますが、気管支拡張薬や酸素補給を必要とする、原因不明の呼吸困難を呈する場合があります。一部の SRS 症例のなかで興味深い臨床所見として、大量の呼吸器官/粘液性分泌物が認められます。これらの分泌物の性質としては、非常に粘度が高いことが挙げられます。この所見は現時点では統計的有意性はありませんが、粘度の非常に高い分泌物が認められるため、綿密な検査を継続して行わなければなりません。数症例では、CPAP（経鼻的持続陽圧呼吸療法）/ BiPAP（二相性陽圧換気法）での追加的支援を要する、重篤な呼吸障害や無呼吸が認められています。症例の中には気管切開術を必要とします。治療計画はさまざまであり、経口ステロイド、気管支拡張薬、高張食塩水、アセチルシステイン、吸入コルチコステロイド剤の噴霧吸入治療などが含まれます。症例の中には、臨床的に必要な場合、吸引、胸部理学療法、お酸素補給によって気道浄化を行っていることもあります。気管支拡張薬または経口ステロイド薬を必要とする、さまざまな反応性気道疾患 SRS 症例では、呼吸器科医が評価しなければなりません。さらに、再発性呼吸器感染症がみられるこの症例では、免疫学的にのみばかりでなく呼吸器学的にも評価しなければなりません。（以下の免疫学的コメントを参照してください）。

心臓病学的観点から心臓の形態異常-SRS 症例の数症例で、さまざまな先天性の心臓の構造的異常が認められることが報告されています。母集団と比較した統計的有意性については不明ですが、医学的に必要な場合、

SRS 患者に心エコー検査を行うことを検討しなければなりません。

消化器病学的観点から発育障害-多くの SRS 患者は、さまざまな理由で発育障害と診断されています。適切な成長指標を満たしていない患者には、定期的に評価し、追跡調査しなければなりません。現在、SRS 患者固有の成長曲線はありません。これは、標準的な成長曲線で成長をトレンド分析するときに検討しなければなりません。





摂食障害 - SRS患者の多くは、GT/GJチューブの装着や TPNなどの介入を要する摂食障害を有する。便秘-慢性便秘はほとんどの SRS 症例に見られる所見です。これは Immobility（起きられないこと）とは関係がないようです。歩行可能な症例でも、歩行不可能な症例でも、慢性便秘が認められます。これらの患者のほとんどは、ポリエチレングリコールの服用で抑えられています。

統計的有意性が不明/不明確な所見は次のとおりです。下痢、胃腸の炎症、胃食道逆流症、嘔吐、肝トランスアミナーゼの上昇。

- 下痢-一部の SRS 症例では間欠的な下痢症状がみられ、血液や粘液が混在していることもあるかもしれません。
- クロウン病、大腸炎、胃炎などの胃腸の炎症-一部の SRS 症例では、さまざまな胃腸の炎症が認められています。（現時点では統計的有意性は不明です）。
- 胃食道逆流症（GERD）/嘔吐- GERD もまた、現時点では、統計的有意性が不明な胃腸症状の一つです。臨床評価と治療を必要とします。
- 肝トランスアミナーゼの上昇（本質的に間欠性）-本所見は少数の SRS 症例で認められており、その一部は重篤です。間欠性であるという特性であることと、肝臓の検査を長期間綿密にしなければならないため、ここに言及します。

SRS 症例でのさまざまな胃腸症状の統計的有意性は不明確ですが、ベースライン時に胃腸内科医正式な評価を行うことをお勧めします。定期的に、また発病中医学的に必要な場合に、肝機能検査を検討することも推奨されます。

泌尿器科的観点から 白い粉状のものまたは沈殿物の混じった尿 - 尿中に不明の白い粉状のものまたは沈殿物が混じっているという SRS 症例の報告がいくつかあります。これは、超音波検査で膀胱内腔に顕著なデブリ /層が存在することが指摘されています。（以下の腎臓学的コメントを参照してください）。現時点では、この粉状のものが混在する原因は不明です。試料は、リン酸カルシウム（アパタイト）、別称、炭酸アパタイトとして報告されています。この沈殿物が非常に大量に見られるの症例は数症例であるため、ここでは情報提供の目的で言及しています。定期的な尿沈渣検査は、来院時に行われる推奨され、往診時では検討する必要があります。医学的に必要な場合は、泌尿器科医に委託し、この沈殿物を詳しく調べてもらうことをお勧めします。

腎臓学観点から一部の SRS 症例では、腎結石症が報告されています。腎臓結石や構造的異常の有無を記録するために、腎臓超音波スクリーニング検査を検討し、定期的に検査を継続しなければなりません。少なくとも 3 症例で尿細管症がみられることが報告されています。さらに、上記のとおり、膀胱内腔デブリ、およびリン酸カルシウム・炭酸アパタイトからなる尿沈渣が報告されています。

腎疾患に関連するクレアチニン濃度- SRS 患者は通常筋肉量が少ないため、血清中クレアチニン濃度を定期的に検査することをお勧めします。SRS 患者は筋肉量が少ないため、ベースライン時のクレアチニン濃度が低いことは珍しいことではありません。標準的な検査値のため、正常として記載されているクレアチニン濃度の検査結果が、実際には当該濃度が低筋肉量に比べ数値が高い可能性があるにもかかわらず、誤って見過ごす恐れがあります。これは重要な腎疾患の兆候であるかもしれません。クレアチニン値を継続的に測定する場合は、患者のベースライン時と比較し、変化のトレンドを把握してください。

血液学的観点から貧血-SRS 症例の中には貧血が認められており、通常は鉄欠乏症に関連しています。貧血のスクリーニング検査を検討してください。



血小板減少症-新生児血小板減少症の発現が記録されています。現在、スクリーニング検査として出生時に血小板チチ値を検査することは推奨されていません。出生前に SRS と診断されて患者が生まれた場合（SRS の家族歴に関する事前の情報による）、出生時の血小板のトレンドの追跡調査を検討することは意義があります。SRS 症例の中には、有意性が不明な間欠性血小板減少症が認められています。医学的に必要な場合、定期的に全血球数の検査を行い、トレンド分析することを検討してください。

内分泌学的観点から骨粗鬆症-ほぼすべての SRS 症例で、外傷がなくても早期発症の骨粗鬆症や骨折が認められています。現場の医師は、骨ミネラル濃度検査や DXA 法（二重エネルギーX線吸収測定法）を早期に行い、骨減少症または骨粗鬆症の有無を定期的に調査することをお勧めします。患者の中にはカルシウム補給をしており、またビスフォスフォネートを服用しています。患者がビスフォスフォネートを服用している場合は、その有効性を評価するため、骨ミネラル濃度検査や DXA 法（二重エネルギーX線吸収測定法）の追跡検査を行うことをお勧めします。全般的有効性にはトレンドが示されています。

低血糖症-一部の症例には、新生児低血糖症が認められており、低血糖症は SRS の母集団で、有意性の不明な 間欠性の症状がみられることが指摘されています。医学的に適切な場合、定期的に、また、発病中に化学検査を行うことを検討しなければなりません。

高血糖-高血糖は SRS 母集団で指摘されているもう 1 つの所見です。これは、化学検査を行う時に患者を追跡調査できます。

#### 免疫学的側面

SRSには、免疫系構成要素に関連があると思われる。中耳炎（PEチューブが必要）、副鼻腔炎、上気道感染症、肺炎、尿路感染症などの症状が頻繁にみられるなど、さまざまなタイプの感染症が指摘されている。数例の患者で免疫グロブリンの異常が報告されており、場合によっては治療として免疫グロブリン療法（IVIGまたはSCIG）が施されている。数例の患者には、反復性の発熱、間欠熱、また原因不明の発熱が認められた。担当医からは、免疫調節異常や自己免疫の関与が示唆されており、少なくとも1例の患者には免疫抑制剤による治療が行われている。免疫学的所見は予見不可能であるため、免疫学的評価は、ベースラインを確立したり、患者にみられる症状の考えられる免疫学的要因を特定する上で役立つと思われる。

以下の表には、免疫専門医が免疫機能を評価するのに一般的に使用される臨床試験内容が含まれている。

検査	Mayo Clinic Laboratories (メイヨークリニックラボラトリーズ)	ARUP Laboratories (ARUP ラボラトリーズ)	Quest Diagnostics (クwest・ダイアグノスティクス)
完全血球数算定+百分率	CBC	40003	6399
CD4 <sup>+</sup> T細胞、CD8 <sup>+</sup> T細胞、B細胞、そしてNK細胞の一覧	TBBS	95899	7197
記憶T細胞の一覧	TCP	95899	利用不可
記憶B細胞の一覧	IABCS	3002216	利用できない
IgG	IGG	50350	543
IgA	IGA	50340	539
IgM	IGM	50355	545
肺炎球菌ワクチンの力価	PN23	2005779	16963
破傷風ワクチンの力価	TTIGS	50779	4862



インフルエンザ菌ワクチンの力価	HIBSG	50779	35135
Cytokine panel サイトカインパネル	CYPAN	51394	36611

## 整形外科/筋骨格系の観点から

SRS 症例では、骨粗鬆症に加え、脊柱側弯症と後側弯症の双方がみられます。脊柱側弯症の初発症状がみられたら、毎年画像検査を行い、追跡調査しなければなりません。漏斗胸があることも指摘されています。

## 整形外科

また、尺骨偏位、X脚、その他の関節運動の異常（関節弛緩症、関節拘縮、関節亜脱臼）なども認められる。適応があれば、整形外科的治療、理学療法、作業療法、リハビリの諸施設に適切に紹介することが望ましい。

精神医学/発達小児科学的観点から臨床的に適切な場合は、精神医学的、発達小児科学的な評価を検討する必要があります。現在、自閉症や感覚障害の報告を引き続き行っています。臨床的に必要な場合は、精神医学/発達小児的評価を行うことをお勧めします。

## 遺伝学的観点から

遺伝学者および/または遺伝子カウンセラーとのカウンセリングをお勧めします。

## Mary Jo Kutler, DO

本研究の主導者、グローバルシュナイダーロビンソン症候群への登録および自然史研究  
[maryjo.kutler@snyder-robinson.org](mailto:maryjo.kutler@snyder-robinson.org)

\* SRS 患者の治療にご協力いただき、誠にありがとうございます。すべての SRS 患者を自然史研究に含めることが私たちの目標です。ご紹介いただければ幸いです。 [NHS 参加](#)

2023 年 3 月 22 日更新