

シルバー・ラッセル症候群を知る

—あなたの理解が、誰かの希望に変わる—

社会でともに暮らすあなたへ

偏見のない、フラットな視点を持っていただくために



支援に携わるプロフェッショナルの皆様へ

暮らしを支えるための、
具体的な関わりのヒントとして



医療・療育の現場を支える専門職の皆様へ

健やかな未来へつなく、
一歩早い気づきと介入のために

今、この疾患と出会ったばかりのあなたと、

ご家族へ

ひとりで抱え込まないで。

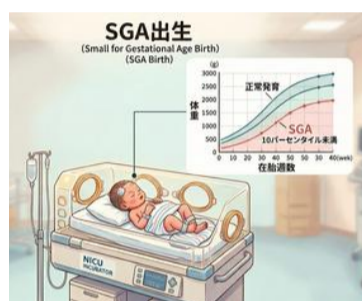
私たちは、ここにいます。

シルバー・ラッセル症候群の診断基準

臨床診断基準として以下6項目のうち4項目を満たせば
SRSと診断されます。

1. SGA出生

お腹の中にいる週数に比較して
小さく生まれる



2. 低身長

同性・同年齢の子ども100人を
背の順に並べた時に3番目以下の身長



3. 相対的大頭

体に比較して頭が大きい



4. 前額突出

おでこがぽこっと前に出ている



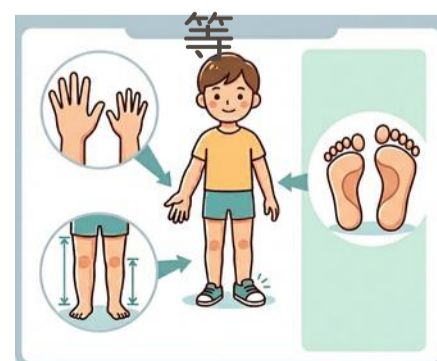
5. 哺乳不良

母乳やミルクを十分に飲めない



6. 体の左右非対称

腕や脚の長さが左右で異なる



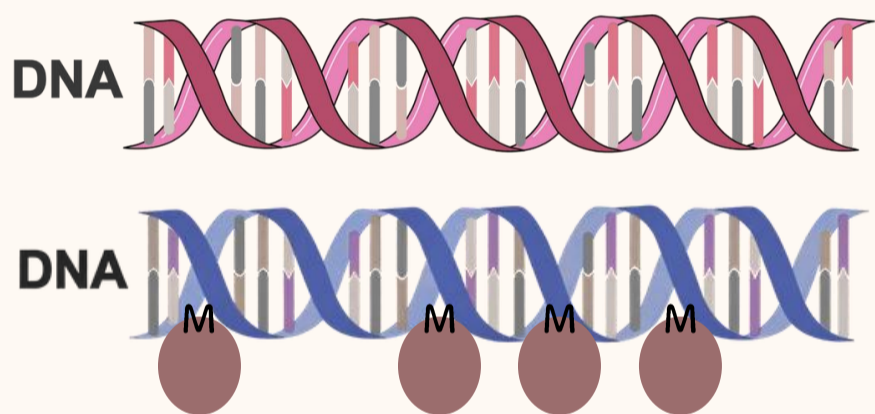
シルバー・ラッセル症候群の代表要因

染色体異常を要因とする遺伝性疾患

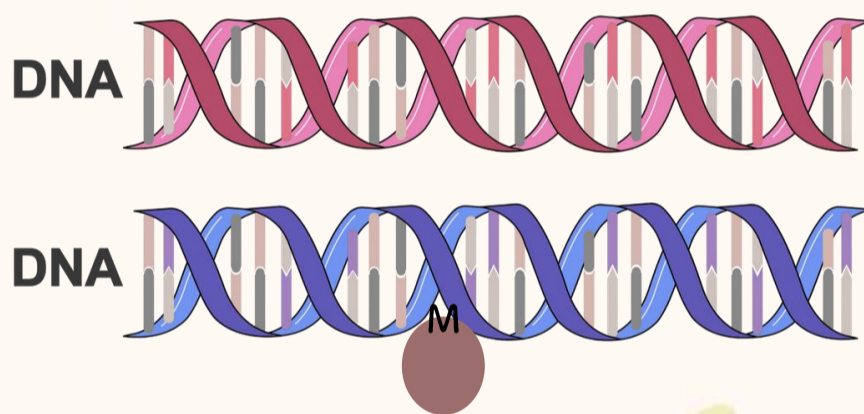
①11番染色体11p15.5の低メチル化


メチルという小さな印がつくことで遺伝子のスイッチを調整しています。
このメチルが多いと遺伝子はオフ寄り、少ないとオン寄りとなります。
低メチル化ではブレーキが弱くなっている状態で
遺伝子が過剰に働いてしまうこととなります。

通常



SRS



※  : 調整するメチルを示す

この低メチル化によって
胎児発育遅延／成長障害／特徴的な顔立ち
骨格の左右非対称等の症状が現れやすい傾向にあります。
(相対的大頭、前額突出、逆三角形の顔等)

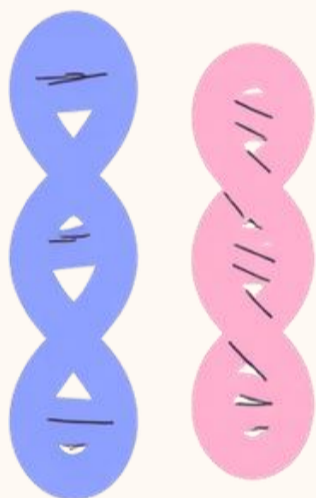
※遺伝性疾患ではありますが、ほとんどの場合が突然変異とされています

シルバー・ラッセル症候群の代表要因

染色体異常を要因とする遺伝性疾患

②7番染色体の母性片親性2倍体（母性片親性ダイソミー）
役割が違う2人チームなのに、同じ役割の人が2人になってしまった状態です。

通常



父親と母親由来のバランスが保たれて
適切な成長や発達に繋がる

SRS



父親由来で働く遺伝子が作用できない
母親由来で働く遺伝子が過剰に働く

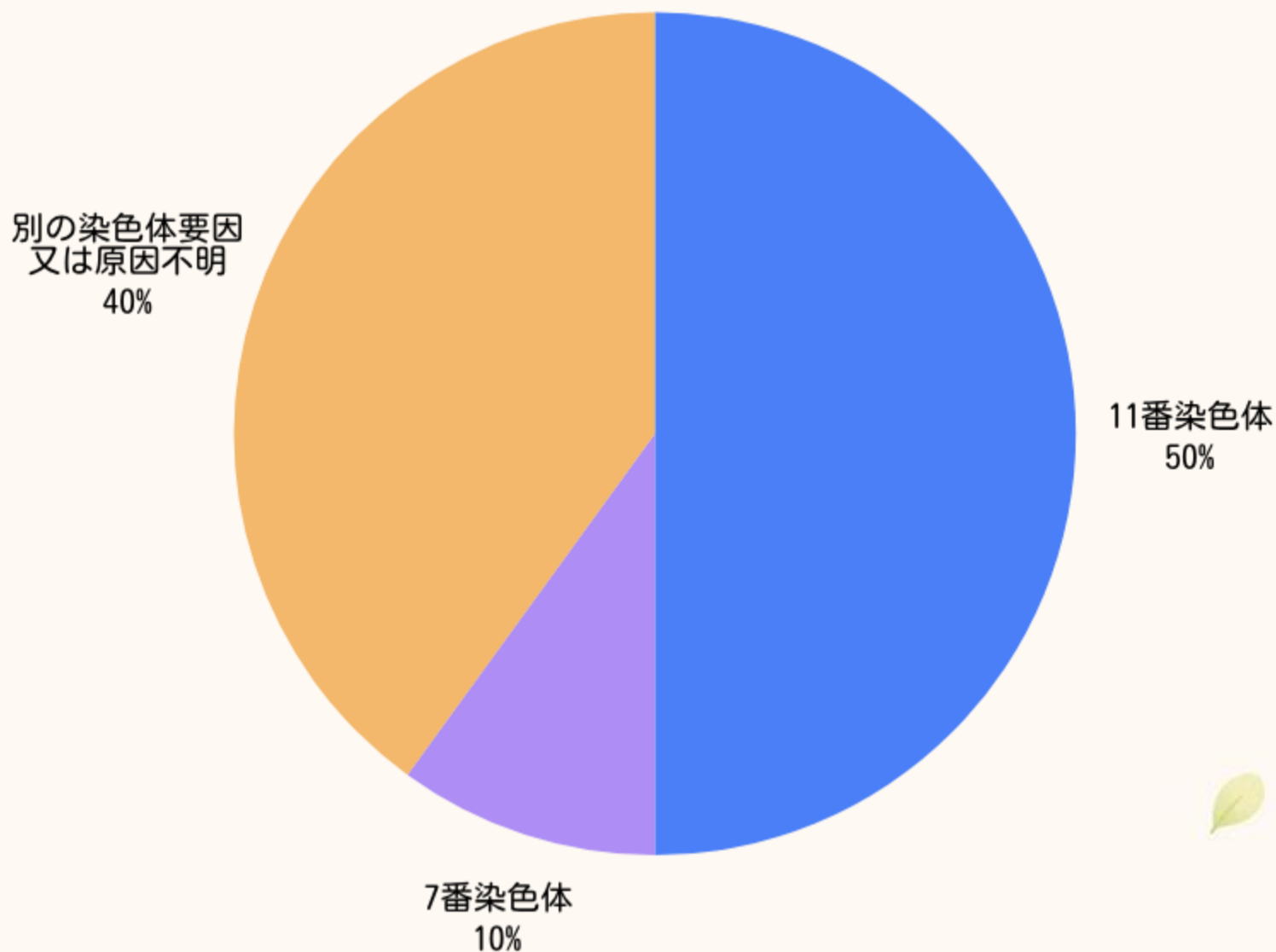
7番染色体の母性片親性ダイソミーは
精神・運動発達遅延や言葉の遅れを示す割合が
他要因に比較して多いとの報告があります。

※遺伝性疾患ではありますが、ほとんどの場合が突然変異とされています

シルバー・ラッセル症候群の代表要因

染色体異常を要因とする遺伝性疾患

③SRSの臨床診断基準を満たしても、原因不明とされる割合は40%
研究や報告により数字は多少異なります。



※別の染色体：14番染色体、16番染色体、20番染色体等

シルバー・ラッセル症候群は1950年代に
初めて症例報告がされました。

約70年経ったいまもなお
根本的な治療法は未確立です。

シルバー・ラッセル症候群の身体的特徴

症状の現れ方は人それぞれ

低体重	第5指（小指）の短縮 又は湾曲
低身長	薄い口唇
逆三角形の顔	脊椎側弯症
低い位置の耳	下がった口角

報告されている身体的特徴の一部です。

低身長は成長ホルモン注射の治療の選択を迫られることがほとんどで、それによる合併症の注意が必要なことがあります。

また、低体重は超低出生体重児（1000g未満）、極低出生体重児（1500g未満）で生まれ、出生時からNICU（新生児集中治療室）や治療が続く子ども多くいます。

シルバー・ラッセル症候群の症状

治療法もそれぞれ。

対症療法が中心になっています。

低血糖	知的障害
嚥下困難 (特に乳幼児期)	発達障害
摂食障害 (特に乳幼児期)	心臓、肺、腎臓等の 内部障害
糖尿病	脚長差
小顎症に伴う 歯列矯正	思春期早発

SRSは「身体が小さいだけ」ではありません。

報告のある症状の一部です。

幅広い症状が出ることにより、なかなか共感が得られない、情報が少ないことが特徴の一つです。

シルバー・ラッセル症候群ネットワークの 思い

シルバー・ラッセル症候群ネットワークは
2026年7月に15年目を迎えます。

当事者の悩み。親・家族の悩み。互いに計り知れない悩み、困りごとが存在します。それらを共有し、患者会から医療、社会に発信し三位一体となって活動していく。活動を通じて、希少疾患やシルバー・ラッセル症候群についての理解が広まり、障害や疾患の有無に関わらず、子どもが子どもらしく生活が送れるようになって欲しい。

一人でも、シルバー・ラッセル症候群によって、悩んだり困ったりする方がいるのであれば、そこに患者会としての意味を持つことになると思います。

シルバー・ラッセル症候群ネットワークの 願い

- 子供達が生き生きと
より輝ける環境となること
- どこに暮らしていても
必要な人に等しく
サポートが行き渡ること
- シルバーラッセル症候群の
情報が増えていくこと

ご支援の方法

【銀行振り込みの場合】

銀行名：ゆうちょ銀行
店名：八二八（ハチニハチ）
店番：828
種目：普通
口座番号：1790316
振込先名
シルバーラッセルショウコウグネットワーク

【ゆうちょから送金の場合】

種別：送金
記号：18250
番号：17903161
口座名
シルバーラッセルショウコウグネットワーク

※1 振込時の明細をもって領収書と代えさせていただきます

※2 振込手数料はご負担をお願いいたします。

※3 寄付金税額控除の対象とはなりません。あらかじめご了承ください。