



ソトス症候群について知っておいていただきたいこと



ソトス症候群とは？

- ・1964年にアメリカの医師、Sotosらによって報告されました。彼の名前をとって Sotos (ソトス) 症候群と呼ばれています。
- ・ソトス症候群を有する赤ちゃんは毎年約 5000 人に 1 人生まれています。埼玉県では毎年 10-15 人の方が生まれていることとなります。
- ・ソトス症候群は、お顔の特徴(頭が大きいなど)、小児期の身長伸びが大きいこと、発達・学習がゆっくり(個人によってゆっくりの程度は様々です)の症状があることから診断されます。その他にも、成長に合わせて心配な症状が伴ってくる場合がありますので、定期健診を行っていくことが大切です。

ソトス症候群の原因は？

2002年に、日本人のグループによって、ソトス症候群の原因が *NSD1* 遺伝子にあることが分かりました。ほとんどの場合が遺伝ではなく、お父さんの精子、あるいはお母さんの卵子が作られるときの突然変異が原因です。

ソトス症候群の方に見られる症状は？

ソトス症候群ではいくつかの症状がみられます。しかし、患者さんみなさんがそれらの症状をすべて持つわけではなく、また個々の症状、発達もおひとり、おひとり違います。遺伝科が中心となって、お子さんの症状にあわせて各診療科での治療をコーディネートし、お子さんおひとり、おひとりの成長発達を見守り、ご家族を支援していきます。

以下に、この病気でみられる症状のうち、起こりやすいものについて説明いたします。



主要な症状(90%以上の方に見られる)

・お顔の特徴

頭が大きい、前頭部が広い、面長、ほっぺたが赤くなるなどの特徴があります。お顔の特徴は変化しやすいので、生まれてすぐには分からない方もいます。

・小児期の身長伸びが大きい

生まれた時から、身長や頭囲が大きく、その後の身長伸びも大きいです。ですが、成長するにしたがって、標準身長との差が小さくなります。診察の際に成長曲線を使ってチェックしていきます。

・発達・学習がゆっくり

発達や学習のゆっくりさがありますが、その程度は個人によって幅があります(IQ21-103)。乳児期には運動発達と言語発達の両面でお子さんの発達を支援していきます。学童期の学習面での遅れ、行動面での不安がみられることがあります。

その他の主な症状(15%以上の方に見られる)

- ・筋緊張低下、黄疸は新生児期にみられるもので、成長に従って改善していきます。
- ・けいれん(熱性/無熱性)がある場合は、神経科で痙攣を止めるお薬を使って治療を行います。
- ・心臓の合併症(動脈管開存症、心室中隔欠損症)があると、心臓の機能に支障を生じたりします。心臓のエコーや胸のレントゲン、心電図などで調べ、循環器科で治療を行います。
- ・腎臓の合併症(水腎症、膀胱尿管逆流、腎形態異常)がある場合は、腎臓のエコーを行い、泌尿器科で治療を行います。
- ・側湾(背骨の曲がり)は、診察時に確認しながら、必要に応じて背骨のレントゲンを撮りながら確認します。
- ・関節が緩い、扁平足:診察時に確認していきます。

そのほかに注意する症状

中耳炎、聴覚、尿路感染症、便秘、眼の合併症(屈折異常、斜視など)、歯科(早期萌出、歯肉炎、歯並びの問題)などが見られる場合もあります。また、ごく稀におなかに腫瘍ができる場合があるとされています。遺伝科が中心となって、各症状に合った診療科で対応していきます。

また、症状は個人差があり、年齢ごとに注意する点が違います。各年齢、おひとりおひとりにあわせてフォローアップを行っていきます。

| 発達段階 (年齢) | 新生児～乳児期 (0～1歳) | 乳児～幼児期 (1～6歳) | 学童期～ (6歳～) |
|--------------|--|--|--|
| 出る可能性のある症状 | <ul style="list-style-type: none"> ・頭囲が大きい ・成長が促進される(過成長) ・筋緊張の低下 ・哺乳や摂食の難しさ ・首のすわり、お座りが遅い ・先天性心疾患や腎・尿路合併症 | <ul style="list-style-type: none"> ・成長・骨年齢の促進 ・腎尿路合併症に伴う尿路感染 ・中耳炎(繰り返す場合も) ・けいれん ・側わん、扁平足 ・言語発達の遅れ、行動面の不安 | <ul style="list-style-type: none"> ・側わん ・斜視 ・学習面・行動面での問題 |
| お子さんに対して行うこと | <ul style="list-style-type: none"> ・成長曲線を使って、身長・体重・頭囲の確認 ・哺乳・摂食・運動発達の支援(理学療法など) ・聴力・目の評価(耳鼻科・眼科で) ・心臓のエコー、腹部のエコー(循環器科など症状に合った診療科で) | <ul style="list-style-type: none"> ・成長・発達の評価 ・尿路感染や中耳炎などの感染症に対する治療 ・歯科検診(歯の衛生指導) ・扁平足チェック、 ・背骨のレントゲンを撮り、側わんの評価 ・けいれんに対する評価(脳波、画像検査)や治療 ・療育施設での発達支援(作業療法、言語療法) | <ul style="list-style-type: none"> ・成長・発達の評価 ・身体合併症(心臓、腎臓、側わん)などへの継続的フォロー ・就学に向けての支援(学校の選択など) ・その他必要に応じて専門科などの対応 ・本人に合った運動の推奨 |
| 遺伝科の受診目安 | 3か月に1回 | 1～3歳では6か月に1回 3～6歳では6か月～1年に1回 | 1年に1回 |



最初の診察のチェック事項

- ☆成長(身長・体重・頭囲)の確認
- ☆心雑音、心疾患を疑わせる症状の有無
- ☆整形外科的なチェック(側わん・扁平足)
- ☆腎臓のエコー検査
- ☆聴力・眼のチェック:必要に応じて眼科、耳鼻科へご紹介いたしますので後日受診してください。
- ☆染色体検査・遺伝子(*MSD1*遺伝子)検査:ソトス症候群の原因遺伝子のある染色体部分に異常がないかを検査します。実際には採血をします。



遺伝学的検査

ソトス症候群は原因となる遺伝子をはっきり分かっていて、名前を **MSD1 遺伝子** といいます。

この図はヒトの細胞の中にある「**染色体**」を並べた図です。

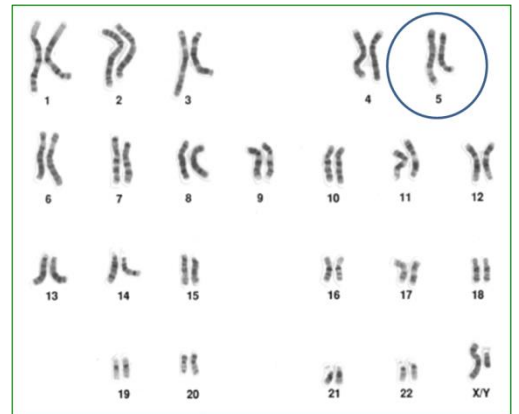
染色体は、この図では見えませんが「**遺伝子**」を載せています。そして遺伝子は「**DNA**」という物質が集まってできています。たとえば**染色体**は貨物列車、**遺伝子**は貨物列車に載っている荷物、**DNA**は荷物の**中身**のようなものです。

MSD1 遺伝子は、5番染色体の長腕にあります。ソトス症候群と考えられる方の *MSD1* 遺伝子を調べると、約60%の方には異常が見つかるといわれています。

MSD1 の異常には、遺伝子全体がなくなる「**欠失**」と、遺伝子の中のDNAの並び方（図はWikipediaより引用改変）が変わる「**変異**」の2種類があることが分かっています。

遺伝子の欠失を明らかにするために、**FISH 法**という検査を行います。日本人ではソトス症候群と思われる方のうち、約70%の方には *MSD1* 遺伝子を含む領域の染色体の欠失があると言われています。

また、FISH 法で異常が見つからない場合、*MSD1* 遺伝子の **DNA 配列を調べます**。約12%の方に変異が見つかると言われています。どちらも、実際には採血を行います。



遺伝性について

ソトス症候群のお子さんのご両親の多くには症状がありません。ほとんどの場合は突然変異によるもので、基本的には次のお子さんへの遺伝は心配ありません。

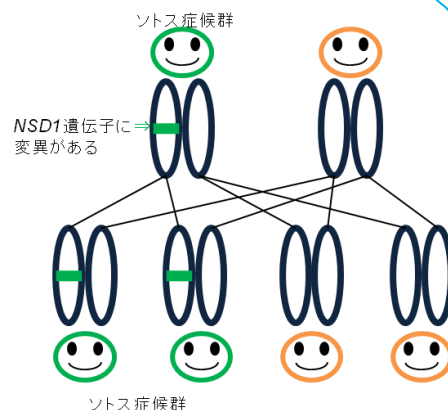
ソトス症候群のお子さんが将来お父さん・お母さんになる場合には、右の図のような場合が考えられます。このような遺伝の仕方は**常染色体優性遺伝**と呼ばれています。

※) 常染色体優性遺伝

私たち人間は遺伝子を1人2つずつ持っており、

お子さんは、お父さんとお母さんからそれぞれ1つずつ遺伝子をもらいます。優性遺伝とは遺伝子の変異が1つあると症状がでるものをいいます。お父さんまたはお母さんのどちらかに症状がある場合、次のお子さんが同じ症状を持つ確率は50%です。

(右図参照: 4通り中2通り = $2/4 = 50\%$)



★ 遺伝科外来

月曜日の午後、火・木・金曜日で診療をおこなっています。

私たちと一緒に定期的にチェックしていきましょう。

