

奇形症候群分野

Coffin-Siris 症候群（コッフィン・シリス症候群）

1. 概要

Coffin-Siris 症候群(コッフィン・シリス症候群、以下 CSS と称す)は、軽度～中等度の精神遅滞・中等度以上の低緊張・てんかん・粗な顔貌と手足第5指の低形成などの奇形兆候を特徴と多発奇形・精神遅滞症候群の一つである。

2. 疫学

詳細は不明である。

3. 原因

大多数は孤発例で常染色体優性遺伝性疾患が疑われるが原因は不明である。研究代表者・松本が CSS 13 例に対して高密度マイクロアレーを用いた染色体微細構造異常・病的 Copy Number Variation の有無を調査するも異常は同定できなかった。

4. 症状

出生前より発症する軽度～中等度の成長障害・骨年齢遅延、軽度～中等度の精神発達地帯、中等度～重度の低緊張、けいれん、軽度の小頭症、粗な顔貌（厚い唇、開いた口、平坦鼻梁、長い人中、耳介異常、濃い眉毛、長いまつげ）、第五指趾の無・低形成、全身の多毛。

5. 合併症

視覚異常、聴覚異常、歯牙異常。

6. 治療法

主として対症療法のみ。

7. 研究班

Coffin-Siris 症候群の遺伝要因の解明