

奇形症候群分野

コステロ症候群

1. 概要

先天的な HRAS 遺伝子の異常によって、成長・発達障害、精神発達遅滞、特徴的な顔つき、緩い皮膚、巻き毛、乳頭腫、肥大型心筋症、悪性腫瘍の合併などがみられる遺伝性疾患。

2. 疫学

国内外を問わず、実態は不明。国内では 100 名弱ではないかと推定される。

3. 原因

HRAS 遺伝子の先天的な異常による。しかしながら、従来がん遺伝子として知られてきた HRAS の異常が、なぜこのような発達障害や種々の症状をきたすかについては解明されていない。

4. 症状

成長・発達障害、精神発達遅滞、特徴的な顔つき、緩い皮膚、巻き毛、乳頭腫、肥大型心筋症などが認められる。

5. 合併症

約 10% の患者に、膀胱がん、横紋筋肉腫、神経芽細胞腫などの悪性腫瘍を合併する。

6. 治療法

根本的な治療法は知られていない。悪性腫瘍の早期発見・早期治療が予後を大きく改善することから、定期検診が必要である。また、肥大型心筋症に対する治療も重要である。

7. 研究班

コステロ症候群・CFC 症候群類縁疾患の診断基準作成と治療法開発に関する研究班