

奇形症候群分野

症候性頭蓋縫合早期癒合症(クルーゾン/アペール/ファイファー/アントレー・ピクスラー症候群)

1. 概要

症候性頭蓋縫合早期癒合症は大項目であり、代表する疾患はクルーゾン/アペール/ファイファー/アントレー・ピクスラー症候群である。各疾患は、多彩ではあるが類似の症状を呈し、中でも顔面低形成が原因となる睡眠時無呼吸は時に致死的である。

2. 疫学

約6万人から18万人に1人出生。本邦での患者数は不明。

3. 原因

疾患ごとに責任遺伝子が判明している。

クルーゾン症候群：責任遺伝子座：10q25-q26 責任遺伝子：ほとんどがFGFR2のIg a/cドメイン(エクソン7-9)に集中している。

アペール症候群：責任遺伝子座：10q25-q26 責任遺伝子：約5つのFGFR2変異が報告されているが、Igドメインの変異Ser252Tryが2/3、Igドメインの変異Pro253Argが約1/3に認められ、他の変異はまれである。

ファイファー症候群：責任遺伝子座：8p11.2-p11.1(FGFR1), 10q25-q26(FGFR2) 責任遺伝子：FGFR1の変異Pro252Arg、FGFR2ではIgドメイン(エクソン7-9)に集中している。

アントレーピクスラー症候群：遺伝子座：7q11.2 責任遺伝子：POR(Cytochrome P450 oxidoreductase)

4. 症状

顔面低形成による睡眠時無呼吸、頭蓋縫合早期癒合、水頭症、Chiari奇形、環軸椎脱臼、脊髓空洞症、外耳道閉鎖・狭窄

5. 合併症

閉塞性呼吸障害、感染

6. 治療法

外科的治療(顔面骨延長術、頭蓋骨形成術、気管切開術など)

7. 研究班

症候性頭蓋縫合早期癒合症(クルーゾン/アペール/ファイファー/アントレー・ピクスラー症候群)の治療指針の作成および新規治療法の開発研究班