

(17) 奇形症候群

ヤング・シンプソン症候群

1. 概要

ヤング・シンプソン（Young-Simpson）症候群は、1987年にYoungとSimpsonが先天性心疾患、甲状腺機能低下症、精神遅滞、眼瞼裂狭小を含んだ顔貌異常を特徴とする1症例として報告したのが第1例で、その後、我が国からの追加報告により疾患概念が確立した（Masuno 1999; Kondoh 2000）。多臓器にわたる合併症の医療管理が重要。現在まで原因遺伝子は同定されていない。Exome解析等による原因遺伝子の同定とそれによる分子レベルでの病態の解明が期待される。

2. 疫学

平成22年度厚生労働科学研究費補助金難治疾患克服研究事業「ヤング・シンプソン症候群の診断基準作成と実態把握に関する研究（研究代表者 黒澤健司）」により、約10–20万出生に1例と推察された。全国疫学調査および文献等により疑い例も含め12例が確認されている。疾患概念の確立と周知が進むことにより、今後診断例が増える可能性がある。

3. 原因

現在まで、原因遺伝子は同定されていない。遺伝性については常染色体劣性などの報告もあるが、殆どが孤発例である。Brancatiら（2009）により、ゲノム微細構造異常を伴うヤング・シンプソン類似症例の報告があるが、こうした遺伝的異質性は診断基準の不明確さによるものである。原因遺伝子解明を目指して高密度全ゲノムアレイ CGH や、次世代シーケンサーによる Exome 解析が着手されている。

4. 症状

精神遅滞、先天性心疾患、甲状腺機能低下症、眼瞼裂狭小、特異顔貌、骨格異常、泌尿・生殖器異常

5. 合併症

関節拘縮、側彎、内反足などの骨格異常、耳介前部のろう孔。内反足は手術を要する。眼瞼裂狭小では、ときに斜視や屈折異常も伴い、眼科的評価は不可欠。強度の弱視など。難聴も認める。停留精巣、矮小陰茎、膀胱尿管逆流、後部尿道弁狭窄など泌尿器・生殖器系合併症もある。ほかに小頭症、口蓋裂、新生児期哺乳不良、筋緊張低下、脳奇形などを合併することもある。

6. 治療法

対症療法が中心。内反足では固定の他に手術治療を選択することも少なくない。心奇形についても同様である。眼科的評価は不可欠で、鼻涙管閉塞に対する処置や屈折異常に対するの眼鏡処方など必要。早期の療育参加やリハビリテーションは重要である。甲状腺機能低下症に対しては甲状腺ホルモン投与などが必要。聴覚評価に基づき、補聴器も検討する。生涯にわたる医療管理はよりよい生活のために必要。

7. 研究班

ヤング・シンプソン症候群の病態解明と医療管理指針作成に関する研究班