

ソトス症候群

1 . 概要

胎生期・小児期に顕著な過成長・特異的頭顔面所見・精神発達遅滞を主徴とする常染色体優性遺伝性疾患。別名：脳性巨人症。

2 . 疫学

出生1万~2万人に1人。

3 . 原因の解明

染色体 5q35 に位置する Nuclear receptor SET Domain containing protein 1 (NSD1) 遺伝子が染色体微細欠失または点変異によってハプロ不全となることでソトス症候群が発症。NSD1 はヒストンメチル化活性と転写調節に関わる核受容体結合能を有するが機能の詳細は不明。

4 . 主な症状

- (1) 胎生期・小児期の過成長。
- (2) 特徴的体型・顔貌：頭が大きく長頭。前額・下顎の突出、手足が大きい。反モウコ様眼裂。両眼隔離。
- (3) 精神発達遅滞と精神・神経症状：軽度精神発達遅滞。不器用さ。ぎこちない歩行。注意欠陥・多動。易刺激性。爆発性。衝動性。

5 . 主な合併症

てんかん。悪性腫瘍。

6 . 主な治療法

現在のところなし。精神行動面の問題に対する向精神薬等による対症的治療と療育。

7 . 研究班

ソトス症候群のスクリーニング・診断システム確立のための研究班