

Sotos 症候群の健康管理

(分担研究：遺伝性疾患をもつ小児の生活管理・指導に関する研究)

黒木良和, 今泉 清, 高田史男, 高橋 康

要約：Sotos 症候群の遺伝性を検討し常染色体性優性遺伝形式を示すことを明らかにした。過成長が特徴的な本症の身体発育パターンを検討した。生下時から大きく過成長は乳幼児期がピークで正常児の平均+1.5～2S.D.を示すが、その後は成長率は低下し思春期には正常児レベルになる。しかし頭囲は平均+2～3S.D. レベルを維持している。骨発育は3才未満は正常で8才頃までは暦年齢より2～3才促進し思春期には正常に復する。MCPP 分析は特徴的で診断上有意義である。

見出し語：Sotos 症候群, 遺伝性, 身体発育パターン, 骨年齢, MCPP 分析

Sotos 症候群は過成長を呈する疾患の中でもっとも頻度の高い疾患で、小児科臨床の現場でその対応が求められることもしばしばある。

〔研究目的〕

本症の診断精度の向上と健康管理システムの構築を目的としている。本年度は第1段階として Sotos 症候群の遺伝性、骨成長を含む身体発育パターンおよび Metacarpophalangeal Pattern Profile (MCPP) を明らかにすることを目的とした。

〔対象と方法〕

神奈川県立こども医療センターでフォローしている0才から14才に分布する30名(男21名, 女9名)の本症児を対象とした。診断は遺伝科および小児神経内科の専門医による臨床診断とX線診断によった。遺伝性の評価は家系調査, 問診および診察または写真判定によった。身体発育パターンは3才未満は3～6カ月に1回, 3才以上は6カ月～1年に1回, 身長, 体重, 頭囲, 胸囲を計測し標準発育曲線上にプロットした。同時に手根骨, 橈骨および尺骨末端, 中手骨のX線による骨年齢の評価を行った。また手の大きさの特徴を客観的に捕らえるためにMCPP分析を行った。

神奈川県立こども医療センター遺伝科 (Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center)

〔結果と考察〕

1. 遺伝性の検討

家系調査の完了した22家系について見ると16例は孤発例で、6家系は家族例であった。図1に家族例6家系の家系図を示した。家族例の内訳は父子遺伝3家系、母一娘遺伝1家系、父一娘遺伝1家系、父一娘と息子遺伝1家系であった。この事実は常染色体性優性遺伝に合致しており最近の見解とも一致している。従来からSotos 症候群はほとんどが孤発例とされてきたが、今回の調査では本症27%が家族例であった。これは常染色体性優性遺伝病の表現促進や変異に富む表現度に注意して家系調査を行ったからで、本症では従来言われているよりも家族例が多いものと思われた。

2. 成長パターンの検討

30例の身体計測値を標準成長曲線上にプロットした。症例毎の観察期間はまちまちであるので得られた身体発育曲線は完全に縦断的なものではない。しかし横断的とするより縦断的曲線に近い。

出生時体格は平均40.3週で身長52.4 cm、体重3,578 g、頭囲35.7 cm と全体的に大きい。なかでも巨頭が顕著である。

生後身長・体重共に急速な成長促進を示し、6～7才頃まで+1.5～2 S. D. のレベルで推移する。しかしその後の成長率は漸減し、12才頃にはほぼ正常レベルに落ち着くようである(図2)。今後更に経過を追って本症の最終体格を明らかにしたい。

頭囲は生下時から大きい。生後も増大傾向が続き4～5才で+2.5～3 S. D. に達し10才頃まで+2.5～3 S. D. レベルで推移し、身長、体重に

みられたような増大傾向の低下は観察されなかった。手足も生下時から大きく、学童期まで標準よりほぼ2 S. D. 大きい。

Sotos 症候群では骨年齢の促進があるといわれているが、すべての年齢で促進しているか否か詳細は知られていない。そこで30例の骨年齢を検討し以下の結果を得た。0～3才未満では有意の骨成長促進はみられない。しかし3～8才では骨成長は促進する(骨年齢は暦年齢より平均2才促進)。8才以降骨成長促進は減速し12～13歳には骨年齢は正常範囲に復するようである。前述した身体発育パターンと骨発育パターンはよく一致しており、その延長線上で考えると最終身長は正常かむしろやや低いと予想される。しかしWitら(1985)は、22例のデータで成長率は16才頃まで落ちないのではないかとしており、今後我々の症例のデータの集積が重要となろう。

3. MCPP 分析

手管骨長径の変異をグラフ化することにより手の特性を明らかにするのがMCPP分析である。大きな手と表現される本症の手の特徴をMCPP分析で検討した。ここでは正確な手掌X線写真の揃った11例に基づいてMCPPを求めた(図3)。本症では全ての手指骨が標準より長く(平均+1.6 S. D.)、中でも中手骨と基節骨が特に長く、中節骨や末節骨は軽度の伸長であった。また第3中手骨にピークをもつパターンが特徴的であった。MCPP分析は本症の特有な臨床症状と並んで診断上重要な手段となるものである。

文献

1. 三宅捷太, 多田博史, 林 美智子, 岩本弘子, 福嶋義光, 黒木良和: Sotos 症候群の22例 - CT 所見と遺伝性 - . 日誌 89:442-448, 1985
2. Matsuura S, Kajii T: Radiographic measurements of metacarpophalangeal lengths in Japanese children. Jpn J Hum Genet 34: 159-168, 1989
3. Wit JM, Beemer FA, Barth PG, Oorthuys JWE, Dijkstra PF, Van den Brande JL, Leschot NJ: Cerebral gigantism (Sotos syndrome). Compiled data of 22 cases. Eur J Pediatr 144: 131-140, 1985

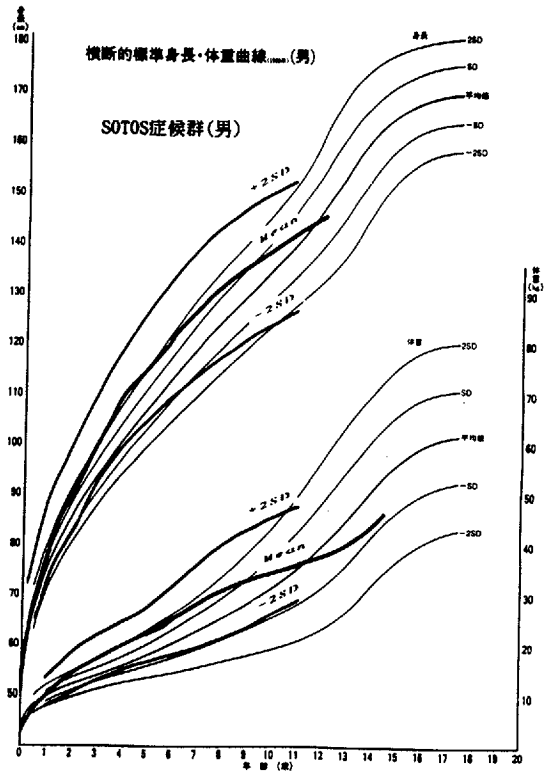


図2. Sotos 症候群の身長・体重曲線

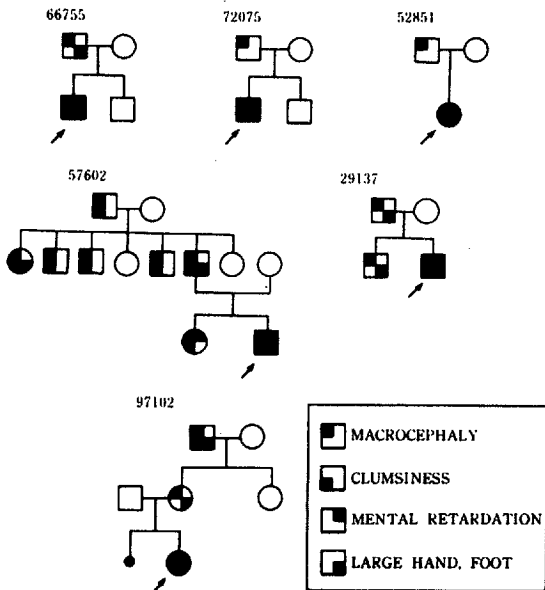


図1. 家族発生したSotos 症候群の家系図

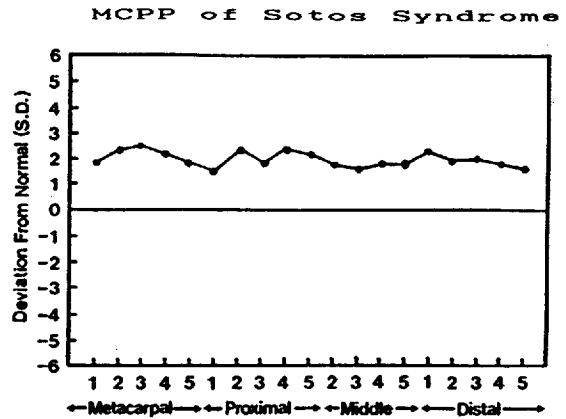


図3. Sotos 症候群の MCPP 分析



検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用

論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



要約:Sotos 症候群の遺伝性を検討し常染色体性優性遺伝形式を示すことを明らかにした。過成長が特徴的な本症の身体発育パターンを検討した。生下時から大きく過成長は乳幼児期がピークで正常児の平均+1.5~2S.D を示すが、その後は成長率は低下し思春期には正常児レベルになる。しかし頭囲は平均+2~3S.D. レベルを維持している。骨発育は3才未満は正常で8才頃までは暦年齢より2~3才促進し思春期には正常に復する。MCPP 分析は特徴的で診断上有意義である。