

## Sotos 症候群の自然歴に関する研究

(分担研究：先天異常児の成因と自然歴およびトータルケアに関する研究)

成富研二

**要約：**Sotos 症候群は比較的頻度の高い過成長を伴う奇形症候群の代表的疾患であり、全分担研究班員所属施設での予備調査でも60例を数える。今年度はSotos 症候群のトータルケアに有用な日本人での基礎となる成因、臨床症状、就学状況などの情報を収集整理するためのアンケート用紙作成を目的とした。そのため、琉球大学附属病院小児科で経過をみている10例で予備調査を行ない、調査項目を決定した。予備調査の結果では、父親の高年齢、巨大児、新生児黄疸、生後数年の過成長とその後の発育停止、精神遅滞、巨頭、長頭、前頭突出、大きな耳介、歯の早期萌出、大きな手足などが頻度が高く、その他心奇形、腎奇形、中枢神経奇形などを予想以上にもつ可能性が推測された。これらの結果と従来報告されている頻度の低い症状、一般的項目、代謝内分泌学的検査、訓練経過や就学状況などを加えてアンケート用紙を作成した。

**見出し語：**Sotos 症候群、自然歴、トータルケア、患者調査

### [研究目的]

Sotos 症候群は比較的頻度の高い過成長を伴う奇形症候群であるが、日本での有病率や臨床症状の頻度や欧米人患者との症状の差異、自然歴、就学就職状況などは整理報告されていない。したがって、Sotos 症候群のトータルケアに有用な日本人での情報を収集整理するための第一段階としてアンケート用紙を作成するのが目的である。

### [研究方法]

まず全分担研究班員での予備調査をおこない、Sotos 症候群の実数を把握する。次に有名教科書や文献、データベースからSotos 症候群の主要症状その他を列記し、琉球大学小児科での患者10例で予備調査をおこない、欧米との頻度などの比較をおこなう。その結果からアンケートに記載する項目を決定する。

### [結果]

全分担研究班員での予備調査の結果60例のSotos 症候群患者を経過観察していることがわかった。琉球大学小児科での患者10例での予備調査の結果は図1に示す。

この結果から父親の高年齢、巨大出生児、新生児黄疸、生後数年の過成長とその後の発育停止、精神遅滞、巨頭、長頭、前頭突出、大きな耳介、歯の早期萌出、大きな手足などが頻度が高く、その他心奇形、腎奇形、中枢神経奇形などを予想以上にもつ可能性が推測された。これらの結果と従来報告されている頻度の低い症状、一般的項目、代謝内分泌学的検査、訓練経過や就学状況などを加えてアンケート用紙を作成した(図2,3,4,5)。また、Sotos 症候群の成長曲線作成のための計測記録用紙も作成した(図6)。

### [考案]

アンケート用紙の項目にはエクセルまたはファイルメーカーでの処理を考慮して、コード入力できるようにコード記号を与えたため、より高速にデータ処理が可能であると思われる。また成長曲線はエクセルで処理する予定であるが、年齢計算にも関数計算を利用する。

### [結語]

Sotos 症候群の自然歴調査のためのアンケート用紙を作成した。60例での調査は次年度に実施する予定である。

琉球大学医学部小児科助教授

(Department of Pediatrics, University of the Ryukus School of Medicine)

症例数	10	尖った下顎 (83%)	2 (20%)
性	M:F=6:4	斜視 (17%)	3 (30%)
診断	典型7/亜型3	両眼開離 (91%)	1 (10%)
父年令	33	眼裂斜下 (77%)	2 (20%)
母年令	28	内眼角贅皮	3 (30%)
血縁関係	遠縁1	大きな耳介	5 (50%)
妊娠中の異常	3	難聴	1
分娩時異常	C/S 3	小さな鼻	3
APGAR	軽度仮死 2	低い鼻梁	4
在胎週数	40.1	高口蓋 (96%)	4 (40%)
身長 (cm)	51	狭口蓋	3 (30%)
体重 (g)	3739	歯早期萌出 (57%)	4 (40%)
頭囲 (cm)	36.1	齶歯	2
胸囲 (cm)	34.1	心奇形	2
新生児期	黄疸 5, 低血糖 2	腎奇形	2
染色体検査	正常	膈ヘルニア	1
LFD (84%)	6 (60%)	ロート胸	2
過成長 (97-100%)	9 (90%)	大きな手足 (83%)	5 (50%)
MR/DR (84%)	10 (100%) 58.6	ぼっちょりした手足背部	5 (50%)
食餌摂取障害 (44%)	1 (10%)	外反肘	3
易感染性	2	外反足	2
自律神経失調	1	関節過伸展	2
微細運動障害/		関節周囲の皮膚陥凹	2
協調運動障害 (67%)	1?	手掌横線	2
けいれん	2 (20%)	脳室拡大 (CT/MRI)	2
多動	2 (20%)	その他のCT/MRI所見	5
巨頭症 (90%)	1 0 (100%)	脊椎後弯	1
長頸症 (84%)	8 (80%)	骨年齢促進 (79%)	2 (20%)
前頭部突出 (96%)	7 (70%)	骨年齢遅延	3
大泉門開大	2		

図1 珙大小児科 Sotos 症候群のまとめ

図2 Sotos 症候群調査票

記入医師: \_\_\_\_\_ 施設名: \_\_\_\_\_

患者性別: 男 女 生年月日: 19 年 月 日  
 ID番号: \_\_\_\_\_ 初診日: 19 年 月 日 ( 歳 か月)  
 最終診察時年令: \_\_\_\_\_ 歳 か月

【家族歴】  
 患児出生時の両親の年令: 父 歳, 母 歳  
 血縁関係: なし あり (種類: \_\_\_\_\_)  
 Sotos 症候群の家族歴: なし あり (由来: \_\_\_\_\_)  
 家系図

父:	身長 ( ) cm	体重 ( ) kg	頭囲 ( ) cm	腕長 ( ) cm
母:	身長 ( ) cm	体重 ( ) kg	頭囲 ( ) cm	腕長 ( ) cm

【妊娠歴・周生歴】  
 妊娠 回 出産 回 患児は 番目  
 妊娠中の異常: なし あり ( )  
 分娩時の異常: なし あり ( )  
 在胎週 出生時体格: 体重 g 身長 cm 頭囲 cm 胸囲 cm

【診断および染色体検査について】  
 確定診断時年令: \_\_\_\_\_ 歳 か月  
 染色体検査: 未 済み (核型: 46,XXY 46,XX その他  
 その他の分析 ( )  
 【その他の情報】  
 患者写真: あり なし  
 患者および家族細胞保存状況: あり なし  
 EBV株化細胞: 患者 父 母 その他の家族 ( )  
 皮膚線維芽細胞: 患者 父 母 その他の家族 ( )

図3 身体症状

(陽性所見のみ にチェックしてください)

01 一般  
 01-01 large-for-date  01-04 食餌摂取障害  
 01-02 過成長 ( 歳時測定データ)  01-05 便秘  
 (身長 cm, + SD)  01-06 易感染性  
 (体重 kg, + SD)  ( 肺炎 中耳炎 その他 )

01-03 知能・発達  
 01-030 精神遅滞/発達遅滞 (DQ=, IQ= )  
 (検査方法: \_\_\_\_\_)  
 01-031 発達知能正常

02 神経学的症状  
 02-01 自律神経失調  02-04 行動異常  
 02-010 高体温症  02-040 多動  
 02-011 低体温症  02-041 その他の行動異常 ( )  
 02-012 その他  02-25 筋異常  
  02-250 筋肥大 ( )  
  02-251 筋発育不全 ( )

02-02 微細運動障害/協調運動障害  
 02-030 けいれん (型)  05 目  
 02-031 非特異 EEG 異常のみ  05-01 白内障  
 03 頭部  05-02 斜視  
 03-01 巨頭症  05-03 両眼開離  
 03-02 長頸症  05-04 眼裂斜下  
 03-03 前頭部突出/額突出  05-05 眼底異常 ( )  
 03-04 大泉門開大  05-06 その他 ( )  
 03-05 その他 ( )

04 顔面  06 耳  
 04-01 短い顔貌  06-01 大きな耳介  
 04-02 尖った下顎  06-02 その他 ( )  
 04-03 下顎突出  06-03 難聴 ( )  
 04-04 小顎  04-05 その他 ( )

図4

07 鼻  07-01 小さな鼻  13 レントゲン所見  
 07-02 つまんだような鼻  13-01 脳室拡大 ( CT MRI)  
 07-03 低い鼻梁 ( )  13-02 その他の CT MRI 所見  
 07-04 その他 ( )  13-03 末端骨異常 ( )

08 口腔  13-040 脊椎後側弯  13-041 脊椎後弯  
 08-01 高口蓋  13-042 脊椎側弯  13-042 偏平脊椎  
 08-02 狭口蓋  13-042 その他 ( )  
 08-03 歯早期萌出  14 内分泌・代謝異常  14-01 甲状腺ホルモン検査 ( 歳時)  
 08-04 齶歯  14-011 甲状腺機能低下症  
 08-05 その他 ( )  14-012 甲状腺機能亢進症  
 09 体幹  14-02 成長ホルモン検査 ( 歳時)  
 09-01 心奇形 ( )  14-021 成長ホルモン分泌正常  
 09-02 腎奇形 ( )  14-022 成長ホルモン分泌不全  
 09-03 膈ヘルニア  14-03 その他のホルモン異常  
 09-04 機能的巨大結腸  14-04 アミノ酸異常 ( )  
 09-05 その他 ( )  14-05 糖代謝検査異常  
 10 四肢  14-051 ブドウ糖負荷試験異常  
 10-01 長い腕長 (arm span)  14-052 糖尿病  14-06 その他 ( )  
 10-02 四肢非対称 ( )  
 10-03 大きな手足 ( )  
 10-04 ぼっちょりした手足背部 ( )  
 10-05 合指症 ( )  
 10-06 外反肘 ( )  
 10-07 その他 ( )

11 皮膚  11-01 関節周囲の皮膚陥凹 ( 肘関節部 膝関節部 )  
 その他 ( )  
 11-02 その他 ( )

12 皮膚紋理  12-01 手掌横線 ( )  
 12-02 その他 ( )

図5

【現在までの医療経過】  
 定期的通院 ( 先天異常外来 心臓外来 神経外来 一般外来 )  
 その他 ( )  
 不定期通院 ( 先天異常外来 心臓外来 神経外来 一般外来 )  
 その他 ( )

手術歴 ( )  
入院歴: なし あり ( )  
 ( )  
 ( )  
 ( )  
 ( )  
 ( )  
 ( )  
 ( )  
 ( )  
 ( )

※現在行っている治療:  
 ( )科 ( )に対して ( )の治療  
 ( )科 ( )に対して ( )の治療  
 ( )科 ( )に対して ( )の治療

※発達訓練歴: 早期総合訓練 ( 歳頃から )  
理学療法 ( 歳頃から )  
言語訓練 ( 歳頃から )

※日常生活:  
 言葉による会話が できる できない  
 排尿排便が一人で できる できない

※就学状況: (経過がわかっているものは経過にしたがってチェックしてください)  
未 託児所 保育園 (普通) 保育園 (障害児)  
幼稚園 (普通) 幼稚園 (障害児)  
小学校 (普通) 小学校 (特殊) 養護学校 (小学部)  
中学校 (普通) 中学校 (特殊) 養護学校 (中学部)  
高等学校 養護学校高等部 高等養護学校  
短期大学 大学  
専門学校 職業訓練所  
在宅 その他 ( )

※就職状況: 不可能 可能だが就職口なし  
就職している ( )

図6 Sotos 症候群身体発育調査表

計測年月日	年令	身長 (cm)	体重 (kg)	頭囲 (cm)
昭和55年 1980	昭和60年 1985			平成2年 1990
昭和56年 1981	昭和61年 1986			平成3年 1991
昭和57年 1982	昭和62年 1987			平成4年 1992
昭和58年 1983	昭和63年 1988			平成5年 1993
昭和59年 1984	昭和64年/平成元年 1989			平成6年 1994
生下部位	Y	M		
-	-	-	-	-
-	Y	M		
-	-	-	-	-
-	Y	M		
-	-	-	-	-
-	Y	M		
-	-	-	-	-
-	Y	M		
-	-	-	-	-
-	Y	M		
-	-	-	-	-
-	Y	M		
-	-	-	-	-
-	Y	M		
-	-	-	-	-
-	Y	M		
-	-	-	-	-
-	Y	M		
-	-	-	-	-
-	Y	M		
-	-	-	-	-



## 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 症候群は比較的頻度の高い過成長を伴う奇形症候群の代表的疾患であり、全分担研究班員所属施設での予備調査でも 60 例を数える。今年度は Sotos 症候群のトータルケアに有用な日本人での基礎となる成因、臨床症状、就学状況などの情報を収集整理するためのアンケート用紙作成を目的とした。そのため、琉球大学附属病院小児科で経過をみている 10 例で予備調査を行ない、調査項目を決定した。予備調査の結果では、父親の高年令、巨大児、新生児黄疸、生後数年の過成長とその後の発育停止、精神遅滞、巨頭、長頭、前頭突出、大きな耳介、歯の早期萌出、大きな手足などが頻度が高く、その他心奇形、腎奇形、中枢神経奇形などを予想以上にもつ可能性が推測された。これらの結果と従来報告されている頻度の低い症状、一般的項目、代謝内分泌学的検査、訓練経過や就学状況などを加えてアンケート用紙を作成した。