

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。今年度は昨年度作成したSotos 症候群の成因、臨床症状、就学状況などのアンケート用紙を改訂し各研究班員に配付した。今年度は14例を回収できたが、その結果、出生時両親年齢は父35歳、母32歳で、平均出生時体重は3700gであった。症状では精神遅滞、巨頭、過成長、長頭、前頭部突出が70%以上に認められた。染色体異常をとまなうものはなかった。成長曲線および日常生活および就学状況は例数が少なく次年度報告する。

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のが目的である。

【研究方法】

昨年度琉球大学小児科での患者10例での予備調査作成により作成したアンケート項目を班全体の研究目的に照らしあわせて改訂し、最終的なアンケート用紙を作成する。このアンケート用紙を全分担研究班員に配付し調査をおこなう。

【結果】

平成7年12月までに回収できたアンケート用紙は14例であった。14例の主に臨床症状のまとめを図1に示す。その結果、出生時両親年齢は父35歳、母32歳

で、平均出生時体重は3700gであった。症状では精神遅滞、巨頭、過成長、長頭、前頭部突出が70%以上に認められた。染色体異常をとまなうものはなかった。また欧米教科書のまとめと若干の差があることがわかった。成長曲線および就学状況は例数が少なかったため今年度は分析できなかった。

【考案】

調査期間が短かったため十分な症例が集まらなかったため、成長曲線作成と生活状況調査について期待どおりの分析ができなかった。次年度少なくとも30例以上の情報を収集し、本研究目的を達成する予定である。

【結語】

Sotos 症候群の自然歴調査のための最終アンケート用紙を作成し配付し、その一部を分析した。60例での調査成績は次年度にまとめる予定である。

症例数	14	尖った下顎 (83%)	5(36%)
性	M:F=8:6	斜視 (17%)	4(26%)
診断	典型11/亜型3	両眼開離 (91%)	4(26%)
父年令	35	眼裂斜下 (77%)	4(26%)
母年令	32	内眼角贅皮	3(21%)
血縁関係	遠縁 1	大きな耳介	9(64%)
妊娠中の異常	3	難聴	1
分娩時異常	C/S 3	小さな鼻	3(21%)
APGAR	軽度仮死 2	低い鼻陵	4(26%)
在胎週数	40	高口蓋 (96%)	7(50%)
身長 (cm)	52	狭口蓋	5(36%)
体重 (g)	3703	歯早期萌出 (57%)	6(43%)
頭囲 (cm)	36	齲齒	2
胸囲 (cm)	34	心奇形	5(36%)
新生児期	黄疸 5, 低血糖 2	腎奇形	3(21%)
染色体検査	正常	臍ヘルニア	1
LFD (84%)	8(56%)	ロート胸	2
過成長 (97-100%)	10(71%)	大きな手足 (83%)	9(64%)
MR/DR (84%)	14 (100%) 56	ぼっちゃりした手足背部	6(43%)
食餌摂取障害 (44%)	1	外反肘	3(21%)
易感染性	4(26%)	外反足	2
自律神経失調	1	関節過伸展	2
微細運動障害/ 協調運動障害 (67%)	1?	関節周囲の皮膚陥凹	2
けいれん	4(26%)	手掌横線	4(26%)
多動	2(14%)	脳室拡大 (CT/MRI)	4(26%)
巨頭症 (90%)	13(93%)	その他のCT/MRI 所見	5(36%)
長頭症 (84%)	12(86%)	脊椎後弯	1
前頭部突出 (96%)	11(76%)	骨年齢促進 (79%)	5(36%)
大泉門開大	2	骨年齢遅延	3(21%)

図1 Sotos 症候群14例のまとめ



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。今年度は昨年度作成した Sotos 症候群の成因、臨床症状、就学状況などのアンケート用紙を改訂し各研究班員に配付した。今年度は 14 例を回収できたが、その結果、出生時両親年齢は父 35 歳、母 32 歳で、平均出生時体重は 3700g であった。症状では精神遅滞、巨頭、過成長、長頭、前頭部突出が 70% 以上に認められた。染色体異常をともなうものはなかった。成長曲線および日常生活および就学状況は例数が少なく次年度報告する。