



ソトス症候群 疾患概要と健康管理

※集団外来開催時の資料を基本にしています。

※改訂を加えていますが情報が古い場合があります

※情報保護のため、個人利用以外の二次利用は禁止しています。

集団外来開催日：2025年11月21日(第14回ソトス症候群)

最終レビュー日：2025年12月1日

2025年11月21日

ソトス症候群集団外来

遺伝科 高木 美奈子

先天異常症候群 集団外来

- ・前半：情報提供：医師・専門職種
- ・後半：交流会：家族同士

1.継続的に開催している疾患とテーマ

- ・ [2q37欠失症候群](#)
- ・ [4pモノソミー症候群](#)
- ・ [5pモノソミー症候群](#)
- ・ [9p重複（トリソミー・テトラソミー）・9pモザイク症候群](#)
- ・ [12pトリソミー症候群](#)
- ・ [18qモノソミー・r\(18\) 症候群](#)
- ・ [22q11.2欠失症候群](#)
- ・ [アペール症候群](#)
- ・ [アンジェルマン症候群](#)
- ・ [ウィリアムズ症候群](#)
- ・ [カブキ症候群](#)
- ・ [コステロ症候群](#)
- ・ [コフィン・シリズ症候群](#)
- ・ [コフィン・ローリー症候群](#)
- ・ [コルネリア・デ・ランゲ症候群](#)
- ・ [スミス・マゲニス症候群](#)
- ・ [性染色体数の過剰症候群](#)
- ・ [ソトス症候群](#)
- ・ [チャージ（CHARGE）症候群](#)
- ・ [ヌーナン症候群](#)
- ・ [ピットホブキンス症候群](#)
- ・ [ブラダー・ウィリー症候群](#)
- ・ [ベックウィズ・ヴィーデマン症候群](#)
- ・ [モザイク型ダウン症候群](#)
- ・ [ヤコブセン（11qモノソミー）症候群](#)
- ・ [ラッセルシルバー症候群](#)
- ・ [ルビンシュタイン・ティビ症候群](#)
- ・ [就学について（疾患横断的集団外来）](#)

2.過去に開催した疾患

- ・ [1q部分重複（トリソミー/テトラソミー）症候群](#)
- ・ [1qモノソミー症候群](#)
- ・ [7qモノソミー症候群](#)
- ・ [18pモノソミー症候群](#)
- ・ [KBB症候群](#)
- ・ [瞼裂狭小症候群](#)
- ・ [ゴールデンハー症候群](#)
- ・ [色素失調症](#)
- ・ [難聴](#)
- ・ [難聴+ダウン症候群](#)
- ・ [二分脊椎](#)
- ・ [パイファー症候群](#)

ソトス症候群集団外来

回	開催年	テーマ	回	開催日	テーマ
1	2002	子どもの遊ばせ方, 地域の福祉について	8	2013	福祉制度や社会資源について
			9	2014	成人期の状況について
2	2005	健康管理について	10	2015	テーマ別交流会・自由交流会
3	2006	子どもの発達と作業療法	11	2016	子育て体験
4	2007	フリートーキング	12	2018	作業療法の視点からみた発達 (幼少期を中心に)
5	2009	診断と健康管理			
6	2010	口腔調査について	13	2022	骨格系の合併症－ 整形外科医からのアドバイス
7	2012	家族交流会			

ソトス症候群は14回目(3年ぶり)！

疾患の概要と健康管理

1・概要

2・染色体・遺伝子・DNA

3・合併症と健康管理

4・支援と社会福祉資源

概要

- 1964年：Juan Sotos医師が報告
- 大頭・過成長，発達遅滞
- 1万4000出生に1人.
過成長症候群の中で最多
国内では約2,500人（難病情報センター，2021時点）
- 2002年：原因遺伝子を特定（長崎大学）
- 原因はNSD1遺伝子を含む領域の微細欠失，
NSD1遺伝子内の変異による

主な特徴(90%以上)

過成長

身長/ 頭囲が+2.0SD以上

年齢とともに成長は緩やかに
大頭は存在(体重は標準)

発達遅滞

早期から現れる発達遅滞
軽度～重度の知的障害

顔立ちの 特徴

1－6歳で認識されやすい

その他(15-89%)

- 脳神経: けいれん, 脳室拡大(水頭症)
- 心血管系: 動脈管開存症など
- 腎・泌尿器: 膀胱尿管逆流症(VUR)
- 筋骨格系: 骨年齢の促進, 脊椎側弯症, 関節弛緩
- 新生児期合併症: 低血糖, 黄疸, 哺乳不良
- 精神・行動面: 自閉スペクトラム症

診断

臨床症状・・・想定

発達遅滞・知的障害
特徴的な頭蓋顔面所見
大頭・過成長 など

+

遺伝学的検査・・・確定診断

NSD1含む染色体微細欠失
NSD1内変異

※ 90-95 %で遺伝学的確定診断

治療・支援

✓健康管理

- ・症状（合併症）への適切な対応
- ・定期フォローによる合併症サーベイランス

✓発達支援

- ・言語・理学・作業の各療法など

✓社会資源との連携

疾患の概要と健康管理

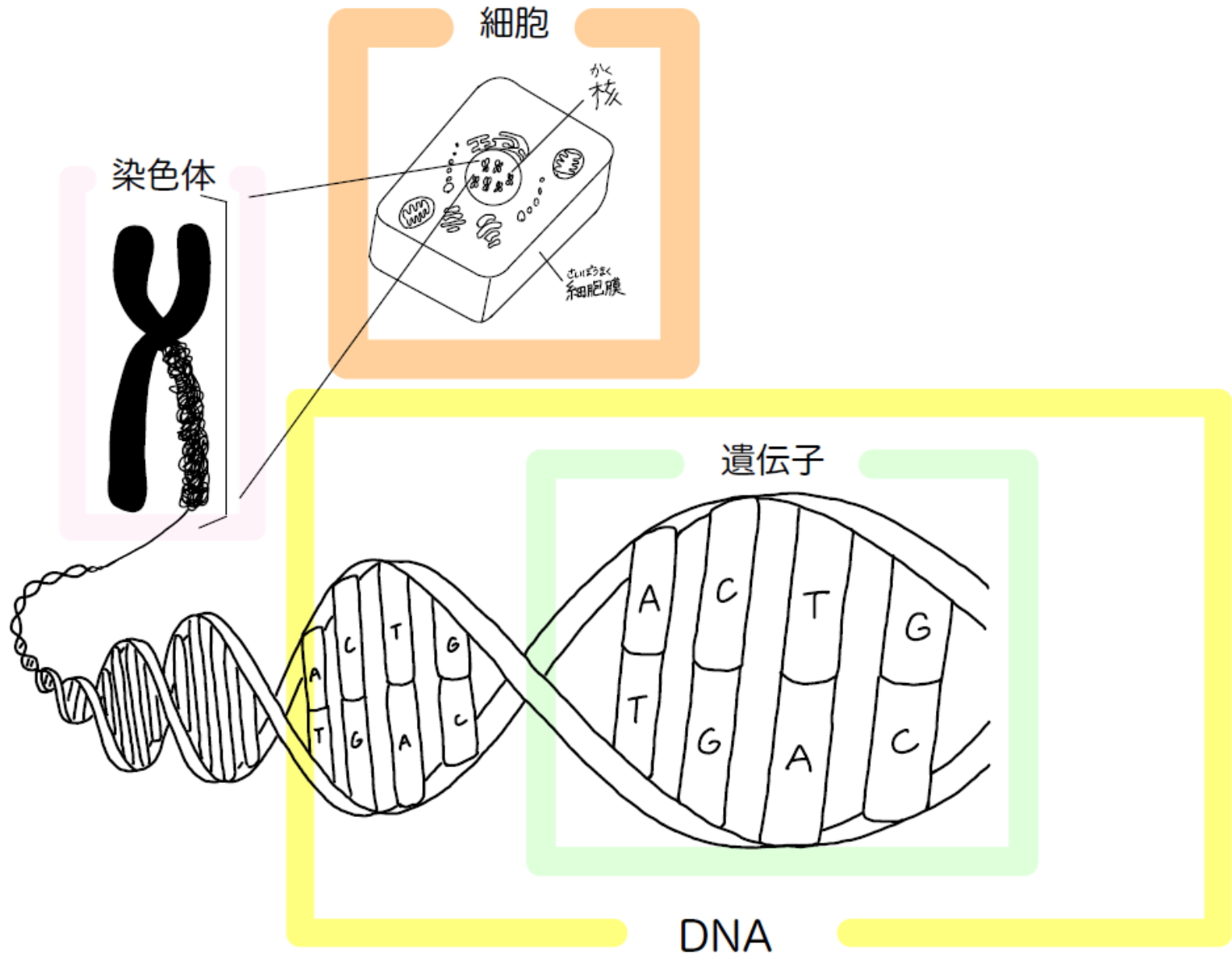
1・概要

2・染色体・遺伝子・DNA

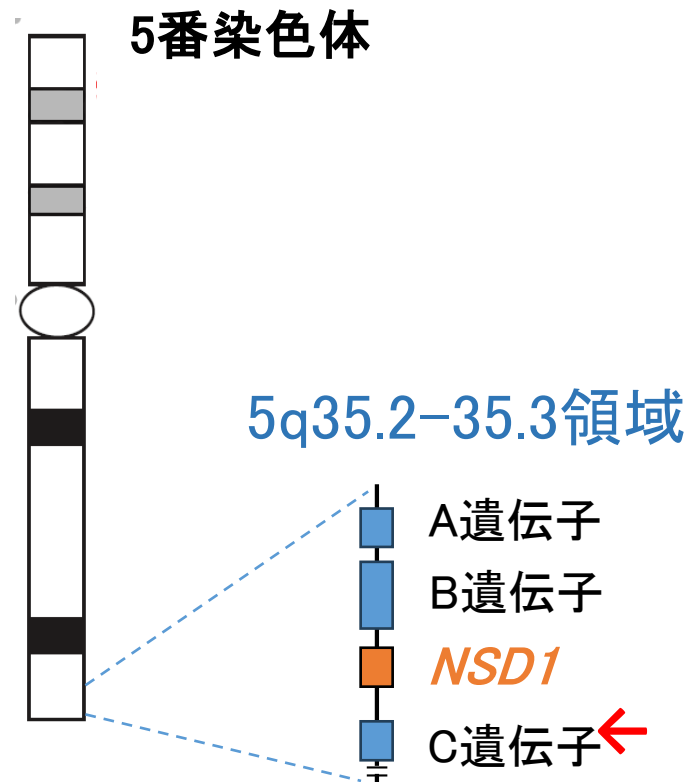
3・合併症と健康管理

4・支援と社会福祉資源

染色体・遺伝子・DNA



原因遺伝子: *NSD1*

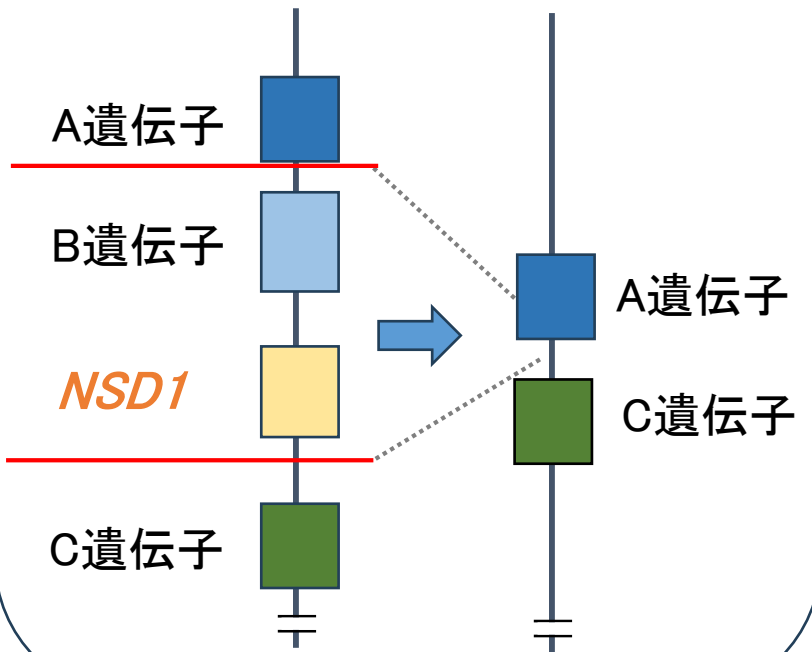


▪ *NSD1* (Nuclear receptor binding SET Domain protein 1) は

他の多くの遺伝子の働きの調節を通して神経発達・
成長・細胞増殖等に関わっている。

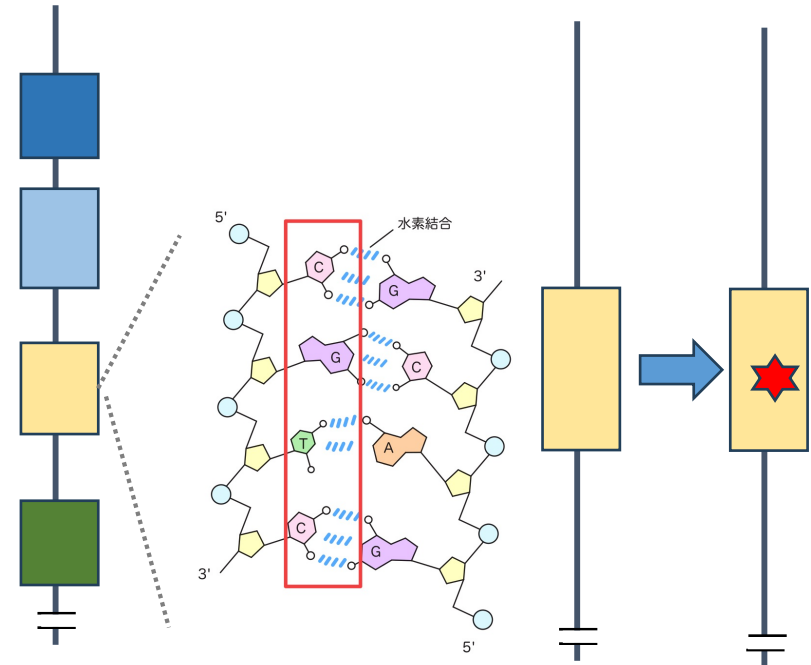
遺伝子異常の2つのタイプ

NSD1の欠失 (欠失型)



2つあるNSD1のうち
一方が働かなくなること
(機能喪失)により発症

遺伝子内変化 (遺伝子内変異型)



点変異・欠失

CGTC

↓ GがAに

CATC

CGTC

↓ Gがなくなった

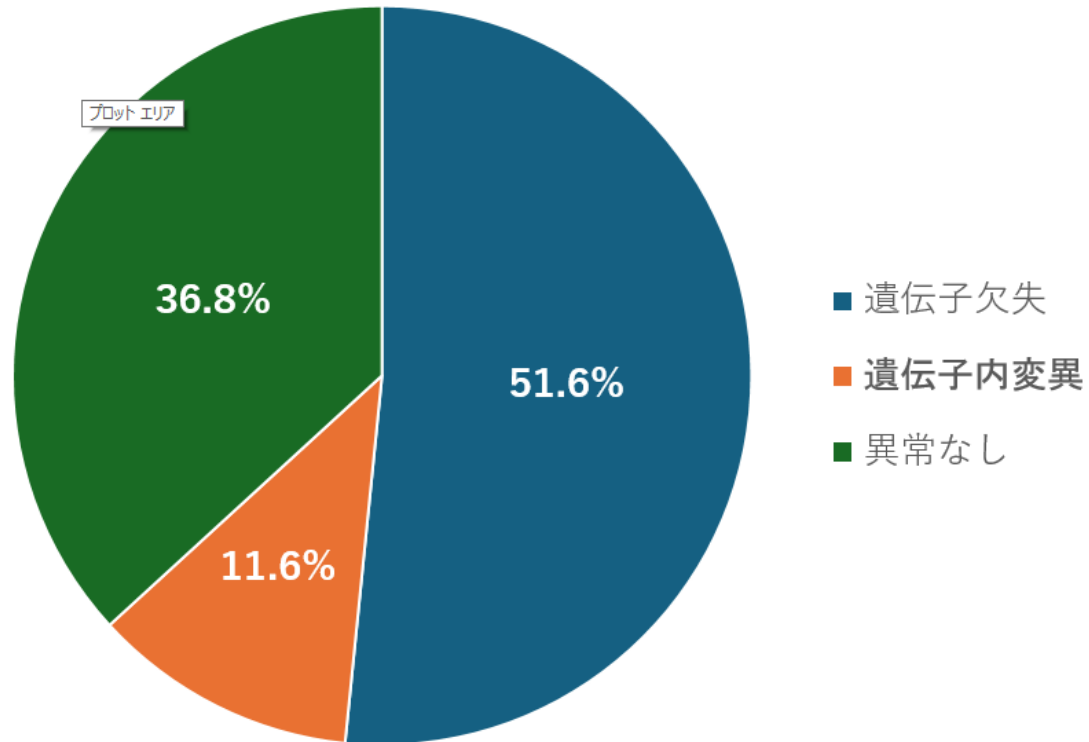
C□TC

遺伝型と表現型

変異タイプ	頻度(欧米)	備考
遺伝子内変異	80～85%	過成長目立つ傾向
5q35微細欠失	10～15%	知的障害・身体合併症が目立つ傾向

- ・個人差が大きい！

日本人の遺伝型



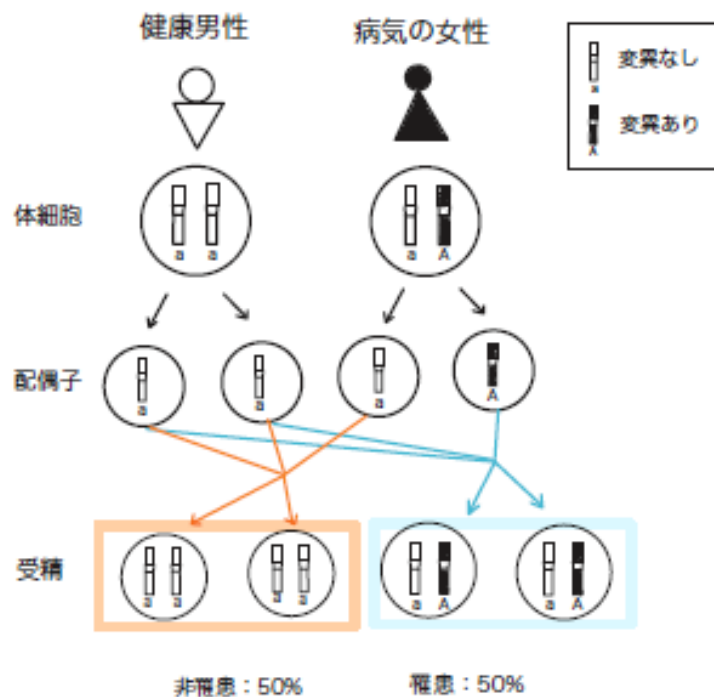
日本人ソトス症候群のNSD1変異分布

日本人は欠失例が変異例に比べて多い。
反対に、欧米では変異例の方が多い特徴がある。

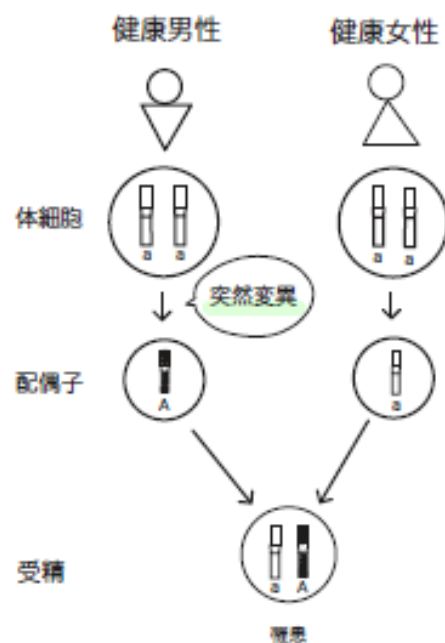
遺伝形式と再発率

- 常染色体顕性遺伝
- 約95%が新生突然変異
- 家族例は5%未満, 再発率は1%未満

家族例



新生突然変異



疾患の概要と健康管理

1・概要

2・染色体・遺伝子・DNA

3・合併症と健康管理

4・支援と社会福祉資源

黒字：頻度15%以上

青色：頻度2-15%未満

妊娠・新生児期の合併症

◇母親：妊娠高血圧腎症（約15％）

◆新生児期

- ・**黄疸**（約65％）

- 自然治癒が多い．光線療法や交換輸血も

- ・**筋緊張低下**（約75％）

- 哺乳不良，最大25％で経管栄養

- ・**発汗増加傾向**

- ・**高インスリン性低血糖**

- 数年間持続する例も

脳・神経

◆脳室拡大(水頭症)

通常, シヤント術は不要

進行性大頭を認める場合→頭部MRI推奨.

◆けいれん(約25%)

欠神発作, 強直間代発作など様々

→抗けいれん薬内服でコントロール

循環器

◆先天性心疾患（15-40％）

- 動脈管開存(PDA)

約50％で外科的閉鎖が必要との報告も

- 心房中隔欠損(ASD)

- 心室中隔欠損(VSD)

重度で複雑な形態異常まで様々

→診断時の心エコー検査を推奨

腎泌尿器・生殖器

◆尿路感染症(20%)

発熱時にまず考慮. 熱性けいれんにも注意

◆先天性腎尿路奇形/CAKUT(15%)

膀胱尿管逆流症(VUR), 腎盂尿管移行部狭窄,
後部尿道弁, 腎無形成など

◆停留精巣, 尿道下裂,

陰嚢水腫, 包茎

→診断時の腹部エコー検査を推奨

内分泌・代謝

- 骨年齢の促進（思春期前の75-80%）
- 甲状腺機能低下症
- 新生児期低血糖

消化器・呼吸器

◆便秘

トイレトレーニングの困難さにより悪化
通常、内服必要

◆胃食道逆流(GER)

◆Hirschsprung病

◆鼠径ヘルニア, 臍ヘルニア

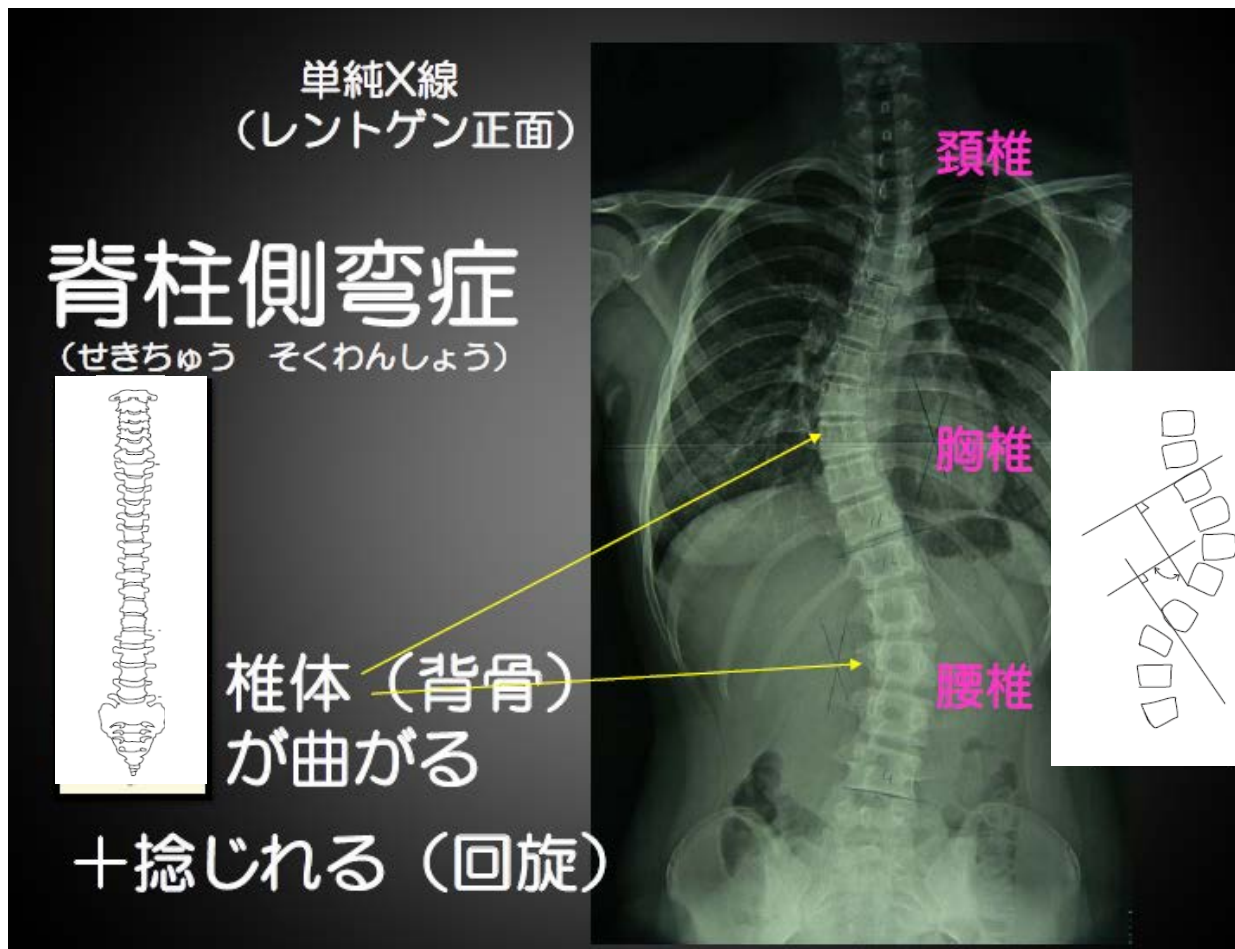
◆ブラ/ブレブ

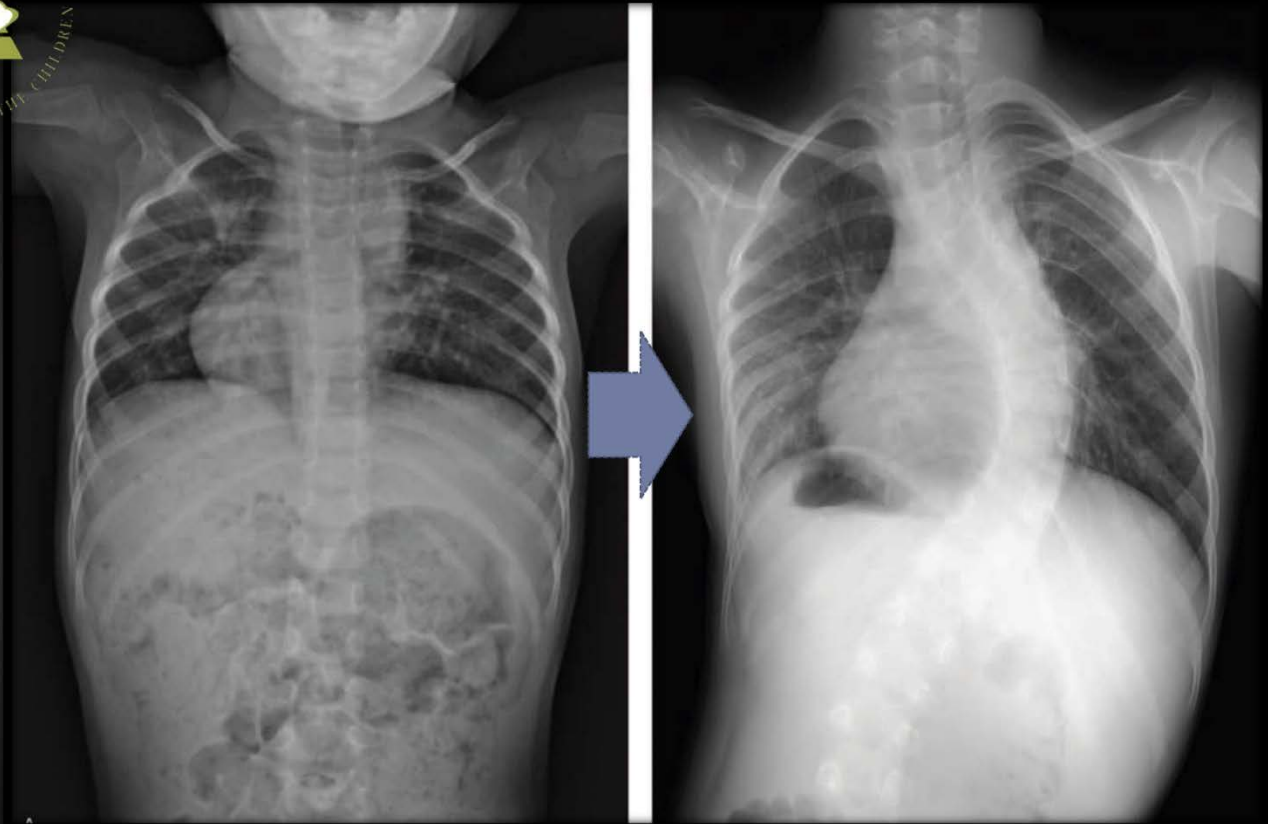
筋・骨格系

- ◆脊椎側弯(30%)
- ◆関節弛緩性(20%)
- ◆扁平足
 - 片側肥大症
 - 椎骨形態異常
 - 漏斗胸
 - 内反尖足

筋・骨格系

◆脊椎側弯(30%)





骨の成長とともに進行する可能性がある

側弯症



The Association of Scoliosis and NSD1 Gene Deletion in Sotos Syndrome Patients

SPINE 2020

Masafumi Machida, MD, Hiroyuki Katoh, MD, Masayoshi Machida, MD, c Miyake, MD, Katsuaki Taira, MD, and Hirofumi Ohashi, MD



NSD1 部分欠失を有する患者さんの側弯症
の発症と進行の可能性が高い

眼

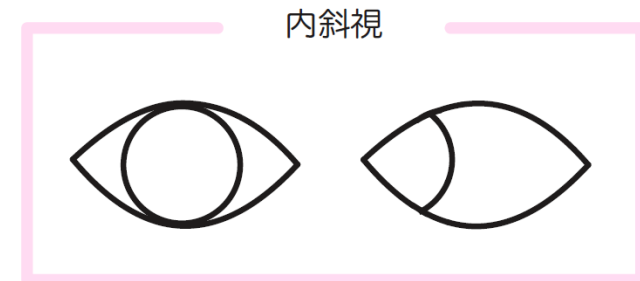
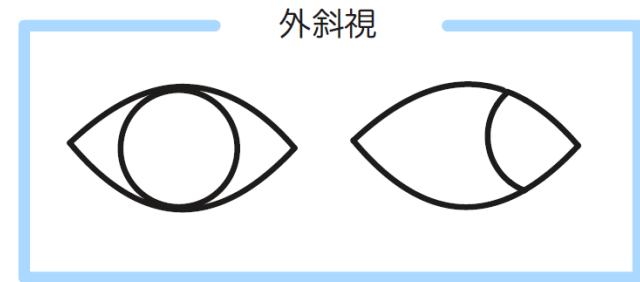
- ・視力障害

近視,遠視,乱視

- ・眼振

- ・斜視

- ・白内障



→定期的な診察を推奨

耳鼻咽喉

上気道感染症(幼児期)

◆反復性中耳炎(72%)

◆伝音性難聴を伴いやすい, 感音性難聴も

→聴力検査も必要

◆真珠腫

→耳鼻科診察を推奨

歯

◆早期歯牙萌出

うち75%が乳歯の摩耗, 変色

◆歯肉炎

◆部分無歯症(小臼歯に多い)

→第一乳歯萌出時, 7歳前後に評価を推奨

※矯正歯科治療は保険適応です

精神・発達

- ◆かんしゃく・攻撃的行動(2歳頃～)
- ◆自閉スペクトラム症(限定された興味と反復行動)
5歳未満, 成人以降では症状軽度
- ◆注意欠陥多動症(ADHD)
↓孤立しやすい, 年下の子供と付き合う傾向
- ◆不安障害

学習

- ・知的障害：軽度～重度まで様々

- ・言語発達の遅れ

聴覚障害（中耳炎など）によって悪化する

吃音など発声障害（学童後期まで）

- ・数や数字の概念など非言語性推論能力は苦手

- ・言語能力や視空間認知は強み

→特別支援教育も考慮

腫瘍

- 頻度：2-3%（一般小児0.2%）
- 種類：仙尾部奇形腫，神経芽腫，
ウィルムス腫瘍，白血病等
(各々腫瘍としてみると1%以下か)



腫瘍サーベイランスの推奨まではされていない
定期受診継続による症状の確認と診察で注意

成人期

◇健康状態は概ね良好

- ・けいれんの発生率は低下
- ・大動脈拡張, 関節拘縮, 企図振戦, 下肢リンパ浮腫

◆月経不順→不妊率の上昇

◆不安障害の増加(同世代との人間関係)

健康管理(推奨)

新生児・乳児期
診断時

幼児期

学童期～

発達・成長
評価

療育・リハビリ早期介入

デイサービス・特別支援教育

PT/OT/STによる運動機能・スキル評価

合併症検索

・血糖, 黄疸モニタリング

新生児科

・心疾患

循環器科

・腎尿路形態異常

泌尿器科

形成外科

・栄養・摂食評価

かかりつけ医など

・便秘コントロール

・進行性大頭

脳神経外科

・けいれん

神経科

・側弯症

整形外科

・自閉スペクトラム症

・不安障害

児童精神科

定期的検査

(心・腹部エコー)

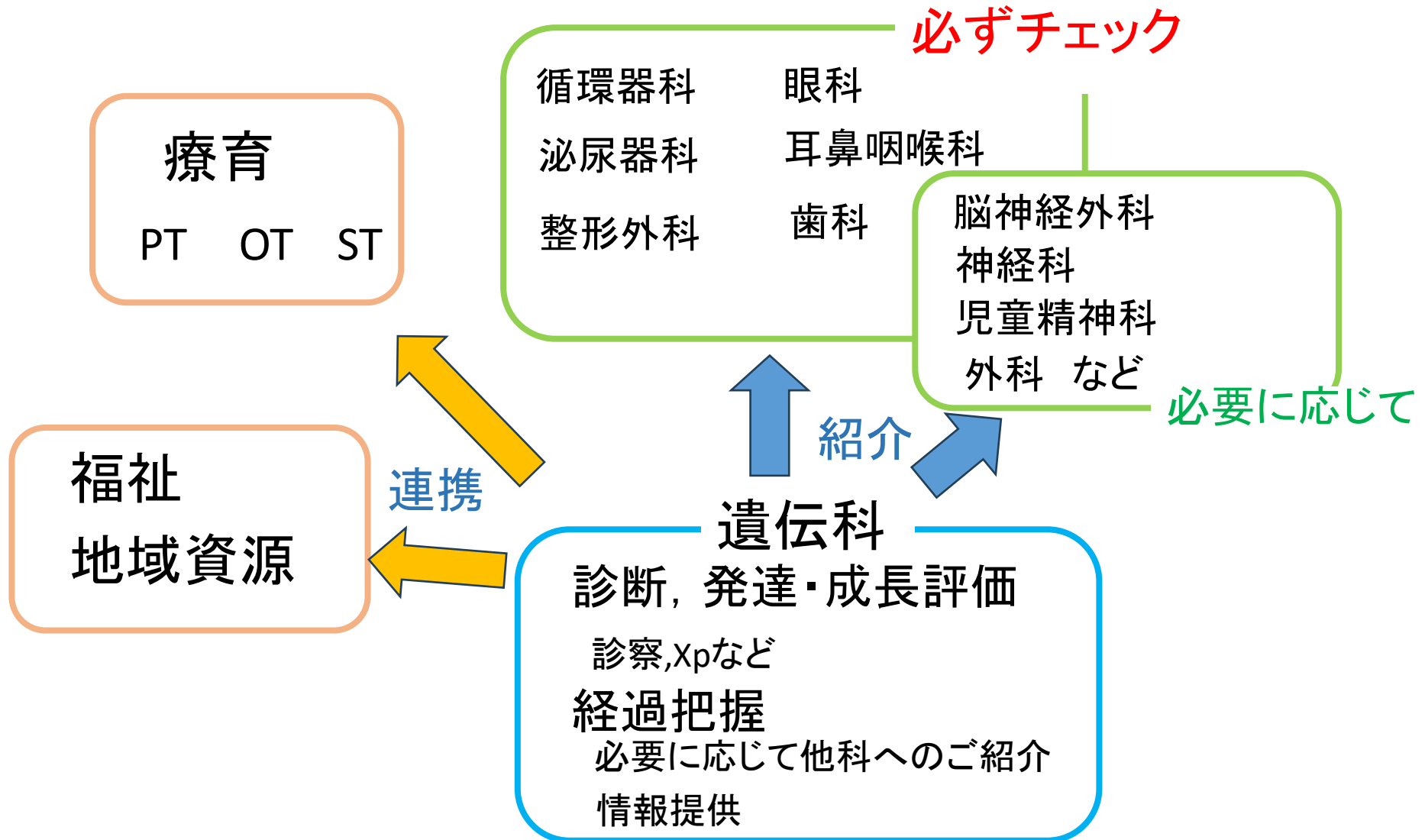
眼科検診

耳鼻科検診

歯科検診

より良い
健康管理のために

包括的な健康管理



疾患の概要と健康管理

1・概要

2・染色体・遺伝子・DNA

3・合併症と健康管理

4・支援と福祉資源

小児期の福祉制度

- 特別児童扶養手当
 - 1歳頃検討
- 療育手帳
 - 3歳頃, 知的障害がある場合に検討
- 小児慢性特定疾病
 - 認定基準あり
- 身体障害者手帳
 - 認定基準あり

特別児童扶養手当

目的

精神又は身体に障害を有する児童について手当を支給することにより、これらの児童の福祉の増進を図ることが目的。

支給要件

20歳未満で精神又は身体に障害を有する児童を
家庭で養育している父母等に支給。

手当の適用

眼科疾患、耳鼻科疾患、循環器疾患、腎疾患、血液疾患、
肢体不自由、知的障害

所得制限 あり

療育手帳

- 児童相談所又は知的障害更生相談所において、
知的障害があると判定された方に交付される。
- 公共料金の減免、手当の給付、障害福祉サービス、
各自治体や民間事業者が提供するサービスを受けられる。
- 各自治体で判定基準等の運用方法が定められている
手続きはお住まいの市町村の窓口へ

小児慢性特定疾病

- 18歳未満
- 医療費の一部や入院中の食費の半額を助成(上限額あり),
日常生活用具の給付
- 指定医からの医療意見書が必要

身体障害者手帳

- 生活用具・補助具、支援サービス、手当、税金・公共料金軽減など
- 要件 身体に一定以上で永続する障害があること
 - ① 視覚障害
 - ② 聴覚又は平衡機能の障害
 - ③ 音声機能、言語機能又はそしゃく機能の障害
 - ④ 肢体不自由
 - ⑤ 心臓、腎臓又は呼吸器の機能の障害
 - ⑥ ぼうこう又は直腸の機能の障害
 - ⑦ 小腸の機能の障害
 - ⑧ ヒト免疫不全ウイルスによる免疫の機能の障害
 - ⑨ 肝臓の機能の障害
- 指定医による診断書が必要

指定難病

- 成人(20歳以上): 下記基準を満たす
- 医療費の一部(原則2割)を助成,
自己負担額の上限あり
- 指定医の診断書が必要

2.成人例

成人例は、1)~4)のいずれかに該当するものを対象とする。

- 1) 難治性てんかんの場合
- 2) 先天性心疾患があり、薬物治療・手術によってもNYHA分類でⅡ度該当する場合
- 3) 気管切開、非経口的栄養摂取(経管栄養、中心静脈栄養など)、人工呼吸器使用の場合
- 4) 腎不全を伴う場合。CKD重症度分類ヒートマップが赤の部分の場合

障害程度区分認定調査

- 18歳以降，介護給付系サービスを受けるために必要.
- 障害程度区分認定審査会で障害程度区分が認定され，区分毎に利用できるサービスが決定する.
- 申請先：市町村
- 医師意見書が必要

障害基礎年金

- 対象：障害等級表（1級・2級）の方
- 申請時期：20歳の誕生日以後
（3カ月以内の申請なら誕生月まで遡り受給が可能）
- 必要書類：診断書，受診状況等証明書，
病歴・就労状況等申立書，
年金手帳，戸籍抄本など
- 申請先：市町村

地域連携室・相談支援センター

相談支援センター

患者さんご家族の方に安心して生活して頂けるよう、様々なご相談をお受けいたします。



- 経済的なご心配（医療費、医療費以外の療養生活にかかる金銭的負担）
- 医療費助成制度、社会福祉制度、手当等のご案内と諸手続きのサポート
- 地域の社会資源について
- 社会生活（就学、学校生活、就職等）について
- きょうだいや家族関係についての心配事
- 入院、通院中、退院後の生活上の心配事
- どうしたらよいかわからない、どこに相談してよいかわからない
- 誰かと話をしたい

など。

ご相談内容に応じて、ソーシャルワーカーが院内関係職種（医師、看護師、コメディカル、CLS、医事担当等）や、行政機関、地域関係機関と連携し、安心した社会生活を送れるようお手伝いさせていただきます。

また、相談場所がわからない内容につきましても、必要な職種や地域窓口をご紹介しますので、まずはお声かけください。

窓口受付時間



月曜日～金曜日 午前8時30分から午後5時

電話:048-601-2200（代表）

ファックス:048-601-2237（直通）

直接お越しの際は、2階6番 相談窓口にお声かけ下さい。

参考文献

- ・トンプソン&トンプソン遺伝医学 第2版.2017.
- ・An International System for Human Cytogenomic Nomenclature 2020
- ・MANAGEMENT OF GENETIC SYNDROMES 4th edition.2021.
- ・SMITH'S RECOGNIZABLE PATTERNS OF HUMAN MALFORMATION 8th edition.2022..
- ・Am J Med Genet Part A 149A:2409–2414.155:2933-2939.
- ・Am J Med Genet. 2019;1–7.
- ・J Clin Endo Met, 2024, 109, 312–320
- ・Rev Esp Endocrinol Pediatr 2022 - Volumen 13. Número 1.

ホームページ

- ・GeneReviews. Last updated June5,2025 <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/books/NBK1479/>
- ・厚生労働省 <https://www.mhlw.go.jp/index.html>
- ・小児慢性特定疾病情報センター <https://www.shouman.jp/disease/search/group/>
- ・日本眼科学会 <https://www.nichigan.or.jp/public/disease/>
- ・日本臨床矯正歯科医会<https://www.jpao.jp/>
- ・日本歯科医師会 <https://www.jda.or.jp/park/trouble/wisdom-tooth.html>
- ・日本小児循環器学会 <https://www.heart-manabu.jp/pda>
- ・日本小児腎臓学会 <https://jspn01.umin.jp/kanja/files/kanja-byoki-21.pdf>.
- ・日本側弯症学会 <https://www.sokuwan.jp/patient/disease/>
- ・日本泌尿器学会https://jspu.jp/img/about/ippan_017/017_01.gif

遺伝科

遺伝科・遺伝検査室

遺伝科では、さまざまな先天異常症候群（染色体異常症、遺伝子病、原因がまだ明らかでない疾患など多岐に渡ります）に対する診療を担当しています。



部長挨拶



お知らせ

◎ 集団外来の開催予定は、「[「2025年度開催予定の集団外来のご案内」](#)」をご覧ください。（随時更新中）

◎ ダウン症候群総合支援外来(DK外来)は、2023年
ております。

[\(2025年5月現
ました。](#)

[「アスペルガー症候群と子どもたちと教育対応」の冊子のご案内](#)

◎ [お知らせ一覧](#)

遺伝科メニュー

★ [遺伝科外来](#)

★ [遺伝学的精密診断](#)

★ [集団外来（先天異常症候群）](#)

★ [ダウン症候群総合支援外来\(DK外来\)](#)

★ [FAQ（ダウン症乳幼児期のよくあるご質問）](#)

★ [遺伝カウンセリング（遺伝相談）外来](#)

★ [受診方法](#)

★ [遺伝科外来診療日程](#)

★ [スタッフ紹介](#)



先天異常症候群情報リソース



先天異常症候群情報リソース



各種情報・資料一覧
PDFファイルダウンロード

ご清聴ありがとうございました

