先天異常症候群情報リソース

ソトス症候群
骨格系の合併症

※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：2022年11月25日(第13回ソトス症候群)
最終レビュー日：2025年12月1日

埼玉県立小児医療センター 遺伝科

埼玉県立小児医療センター
SAITAMA CHILDRENS MEDICAL CENTER

2022.11.25

ソトス症候群における骨格系の合併症
–整形外科医からのアドバイス–

平良勝章

Saitama Children Medical Center

スライド内でのマーク

- 埼玉小児医療センターのデータ
- 治療法
- 治療方針

ソトス(Sotos)症候群は、*NSD1*遺伝子の機能異常による大頭、過成長、骨年齢促進、発達の遅れ、痙攣、心疾患、尿路異常、側彎などを呈する先天異常症候群。

ソトス症候群

-整形外科合併症　骨格・関節の注意点-

NSD1遺伝子の機能異常による

- 大頭
- 過成長
- 骨年齢促進
- 発達の遅れ
- 痙攣（けいれん）
- 心疾患、尿路異常
- 側彎（そくわんしょう）

などを呈する先天異常症候群

Saitama　Children　Medical　Center

FOR THE FUTURE FOR THE CHILDREN
SCMC

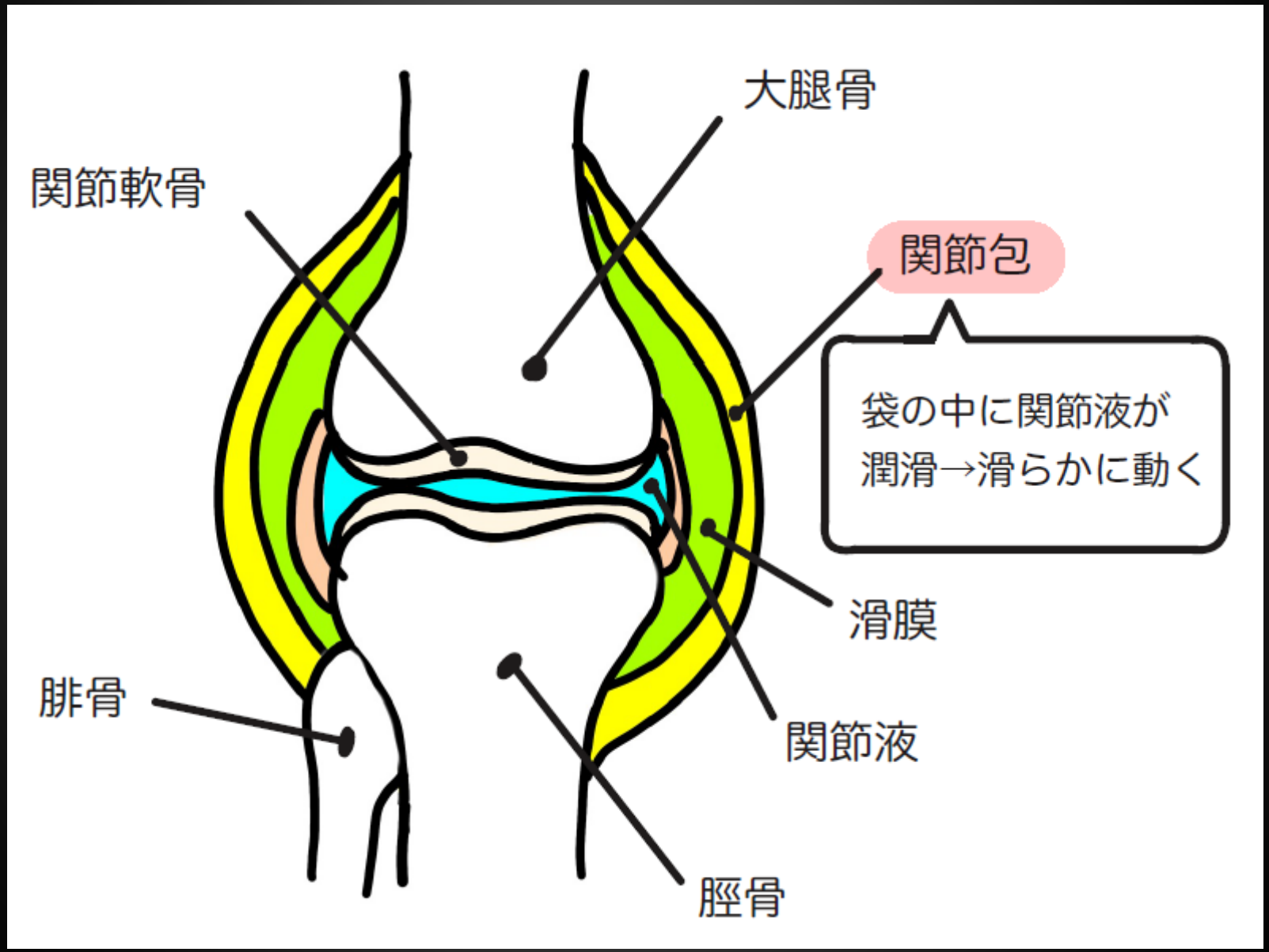
本日のお話

- 骨格の特徴（関節）
- 扁平足
- 側弯症（背中の曲がり）
- 予防・治療

特徴

柔らかい
Luxity
≒低緊張

関節の構造

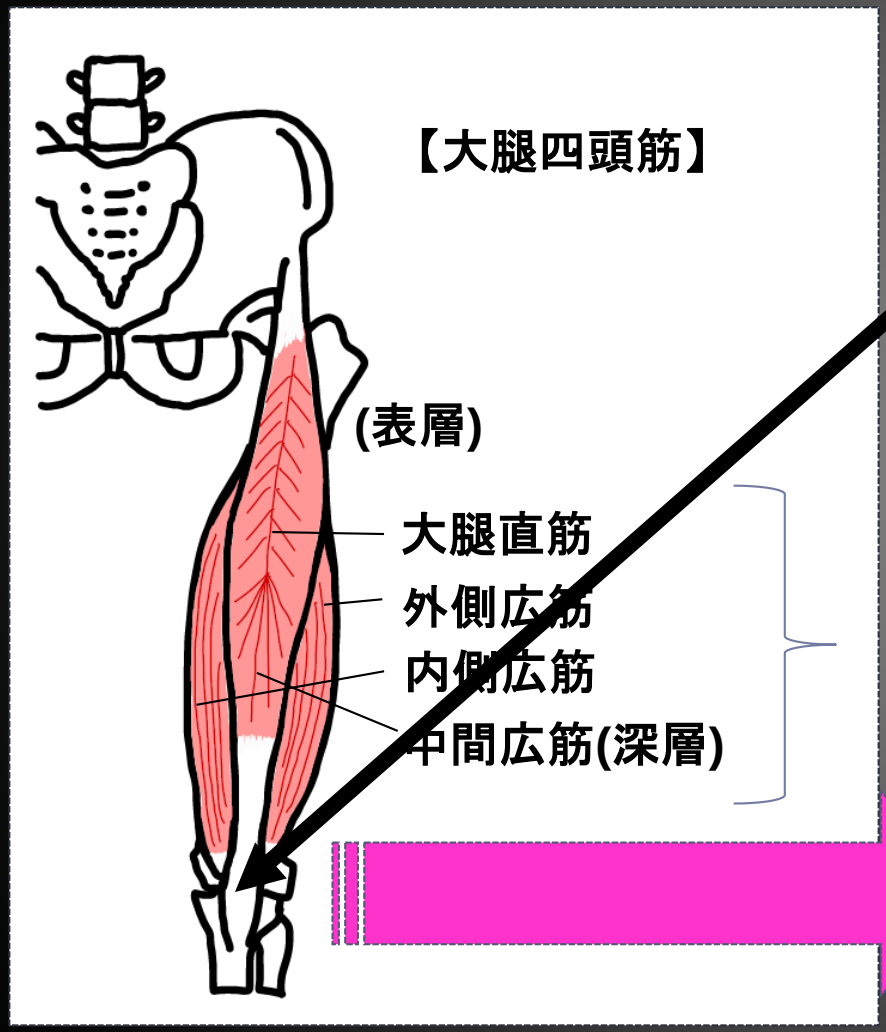


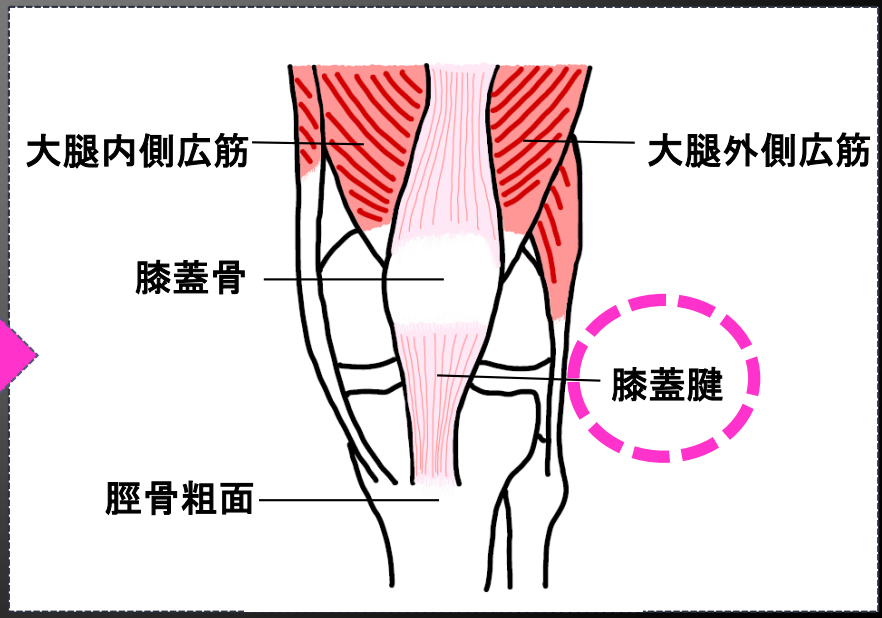
大腿四頭筋（大腿前面）

膝を伸ばす筋肉

（お皿についている筋肉）！

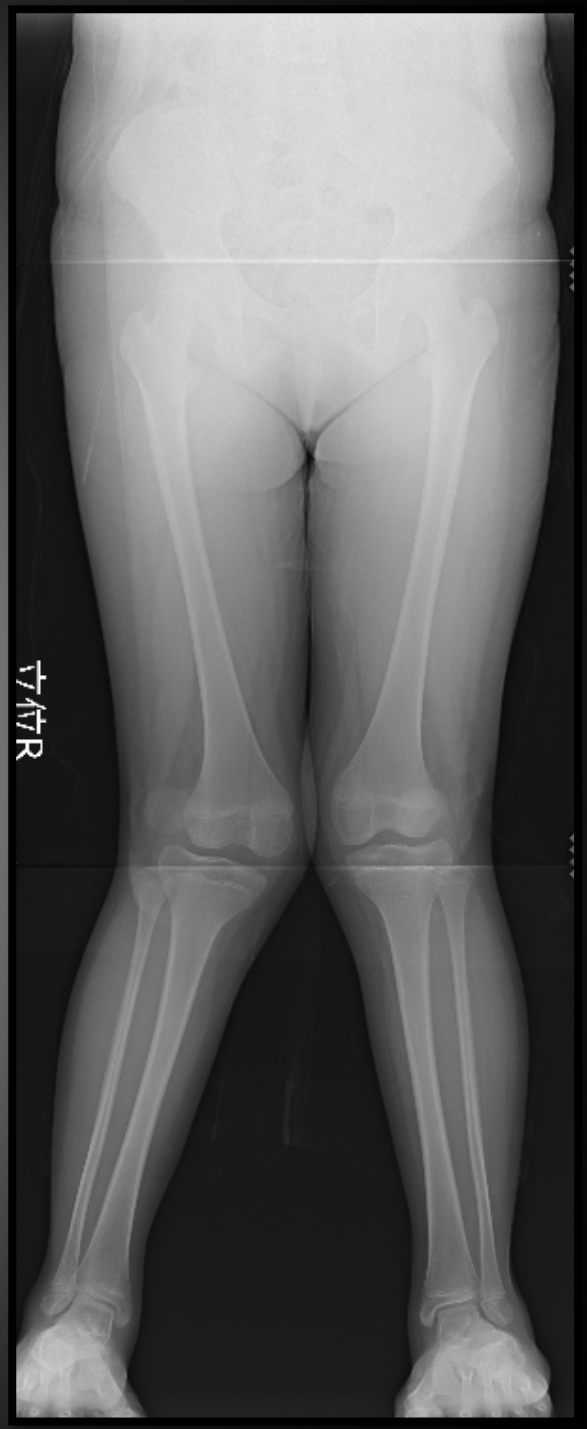
膝の安定に





X脚
（外反ひざ）

悪化すると
⇒膝蓋骨脱臼
（お皿の骨が外れる）
しかし、稀です！



本日のお話

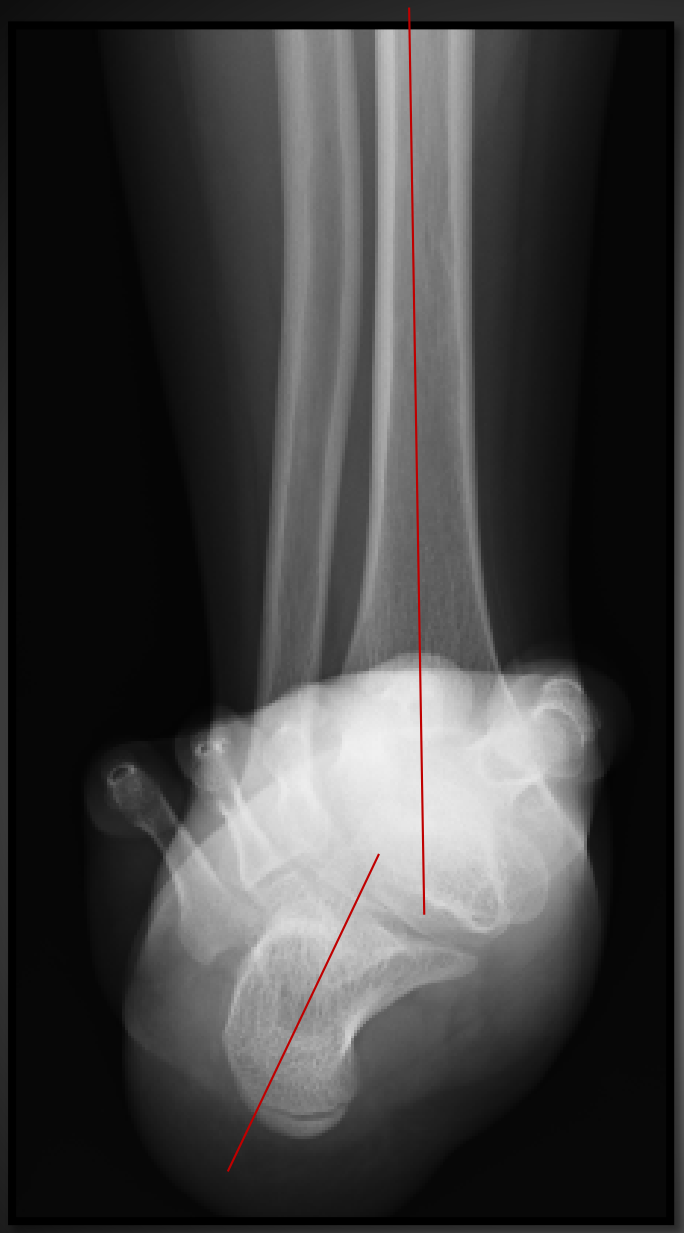
- 骨格の特徴（関節）
- 扁平足（へんぺいそく）
- 側弯症（背中の曲がり）（そくわんしょう）
- 予防・治療

Saitama Children Medical Center

SCMC
FOR THE FUTURE FOR THE CHILDREN

小児外反扁平足

X線

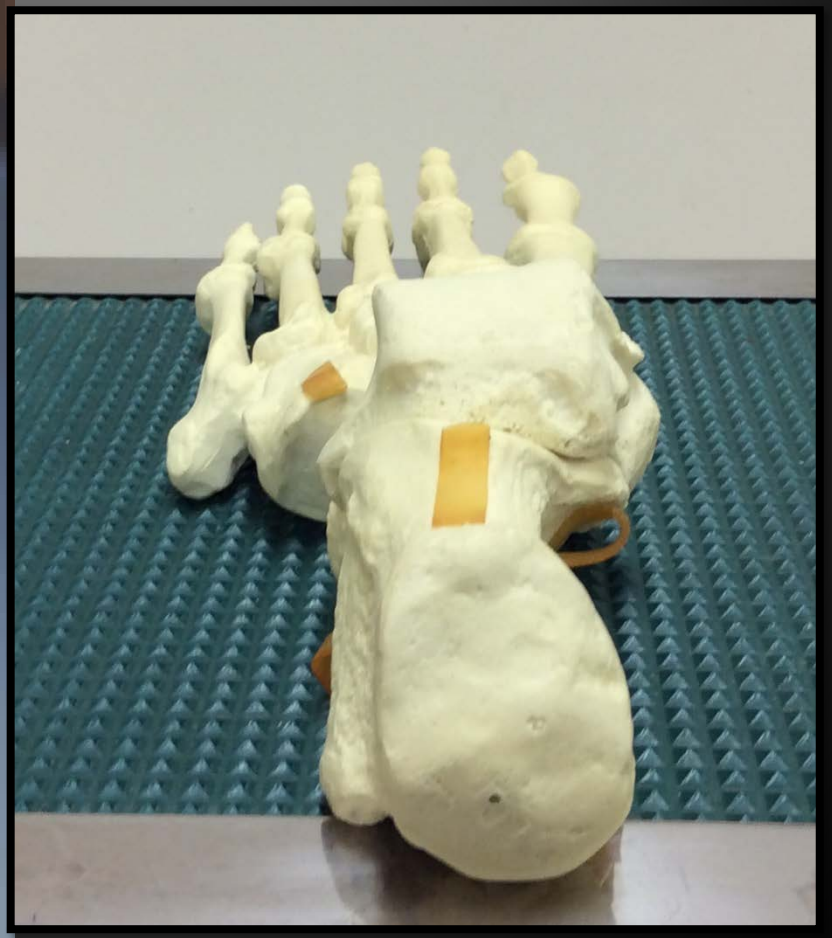


脛骨（すねの骨）軸に対して踵骨（かかと）外反

踵骨（かかと）の外反

4,5指が見える

後方から

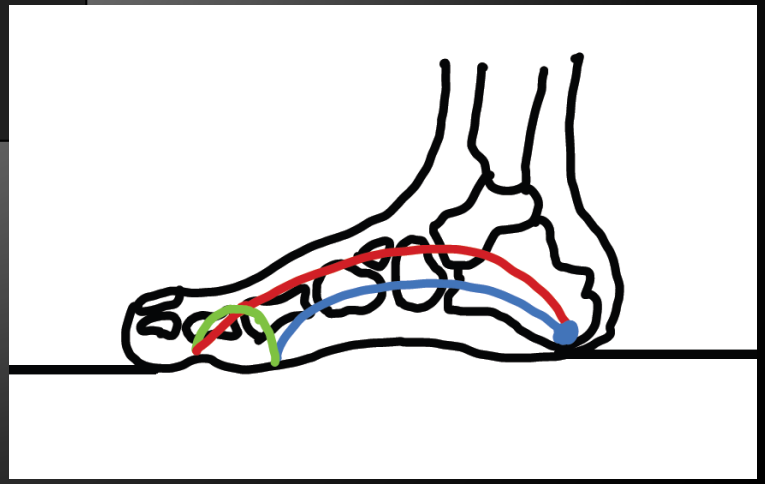


人間の足は立体的・・・

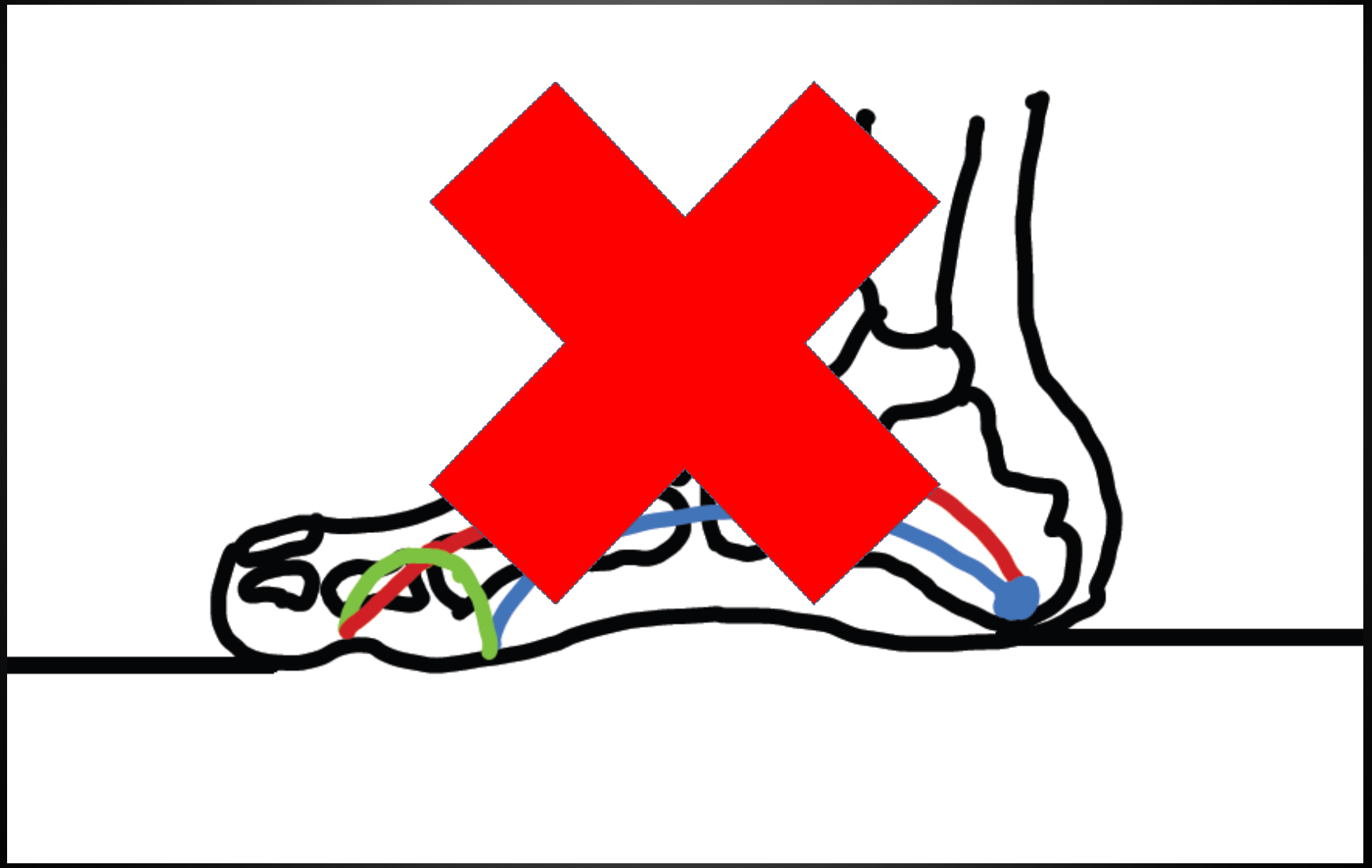
足の３つのアーチ
ドーム形をしています。アーチは３本あります。

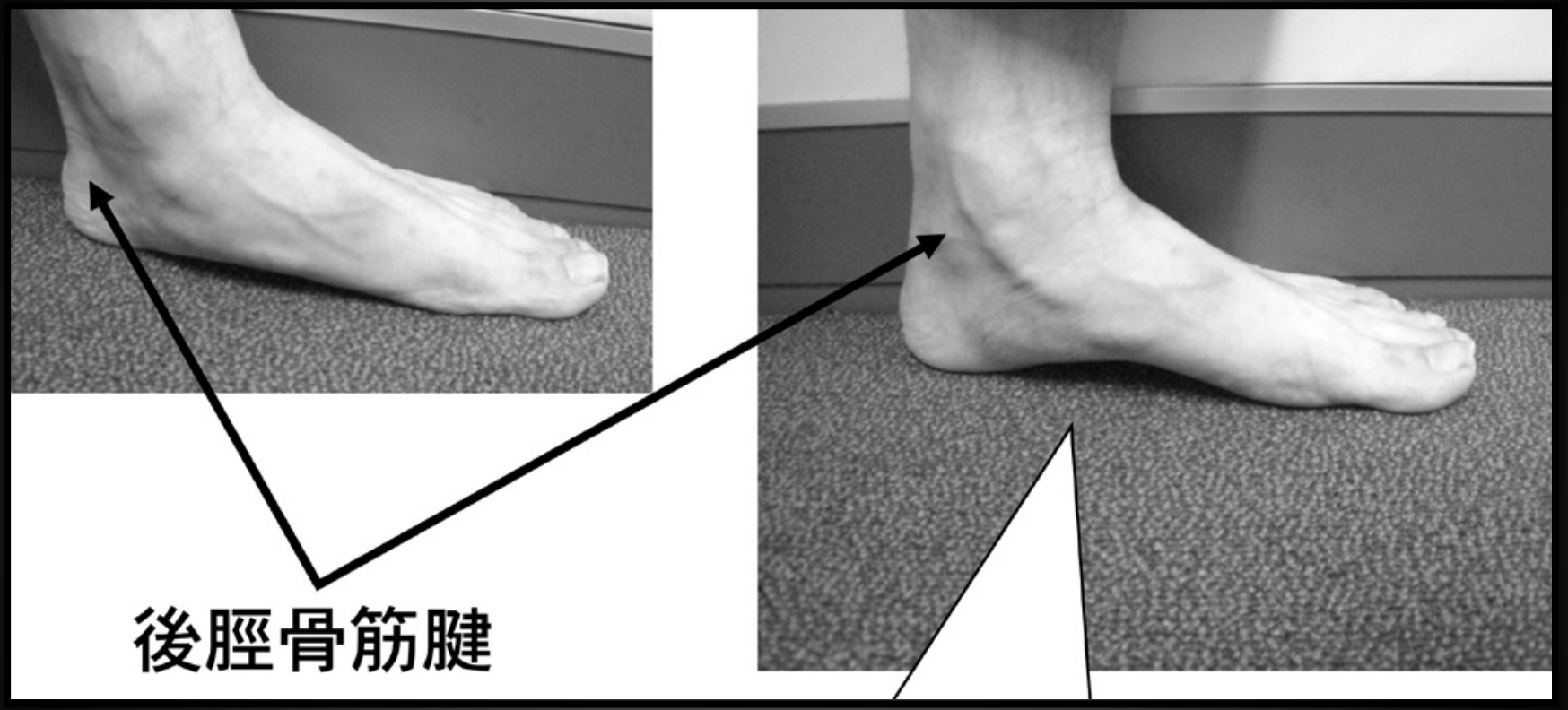
1　縦方向　　内側（土踏まず）
2　外側
3　横方向

足のアーチには以下の役割があります。
- 体を支える
- 衝撃吸収
- 効率よく力を伝える



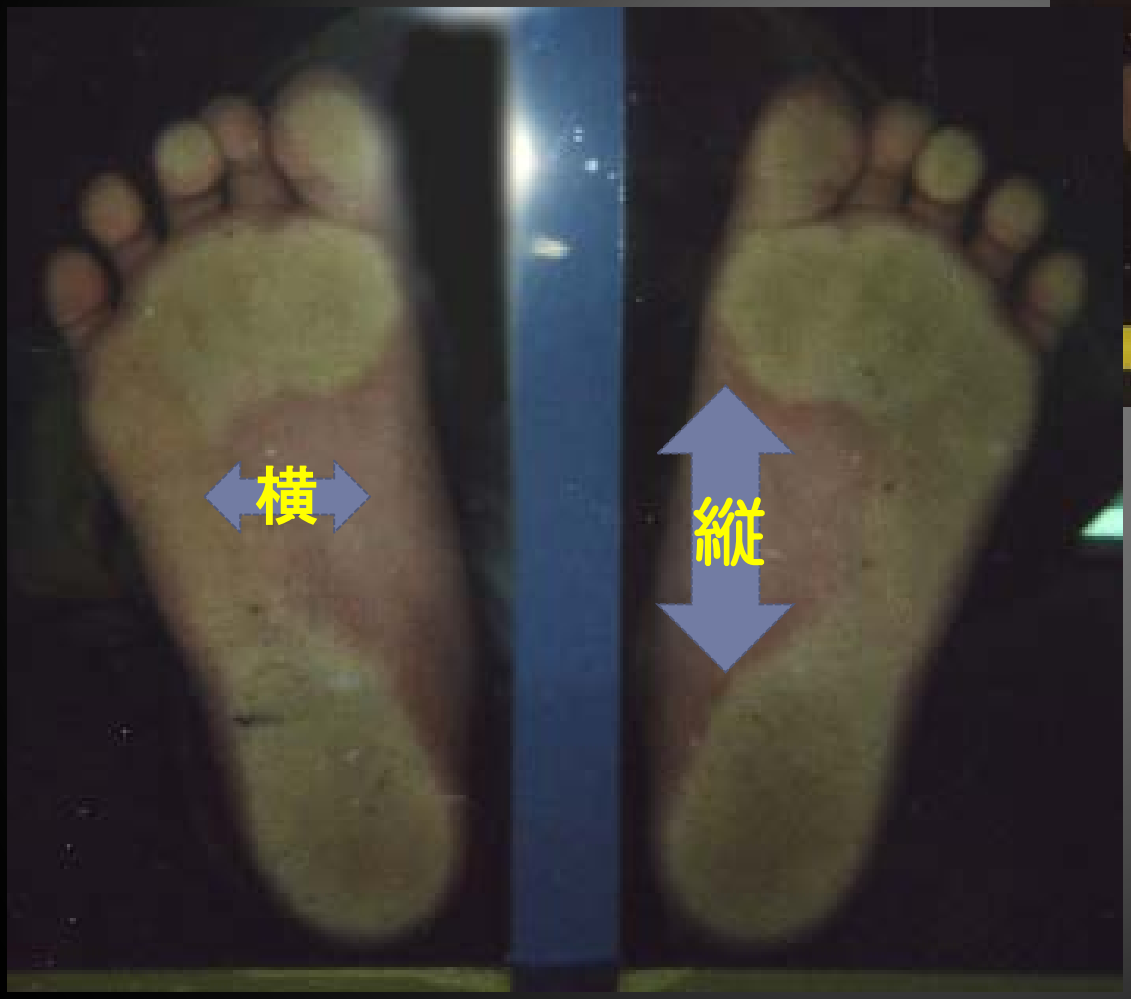
アーチの減弱≒扁平





内側縦アーチの減弱

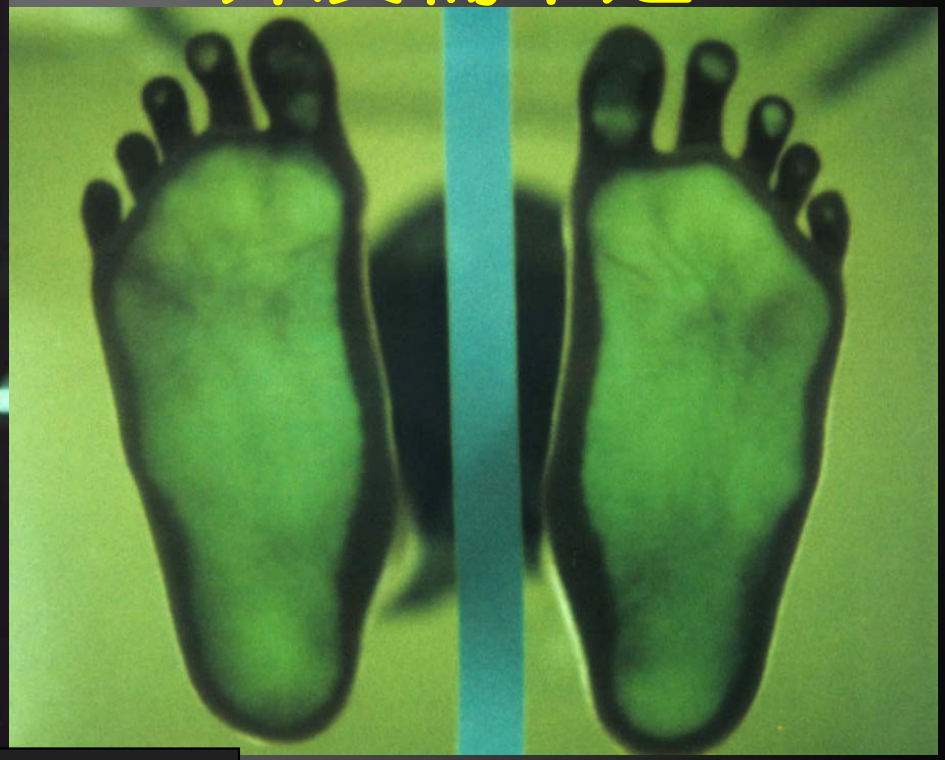
健常



健常

ペタペタ歩く？

外反扁平足



足のアーチには以下の役割があります。

- 体を支える
- 衝撃吸収
- 効率よく力を伝える

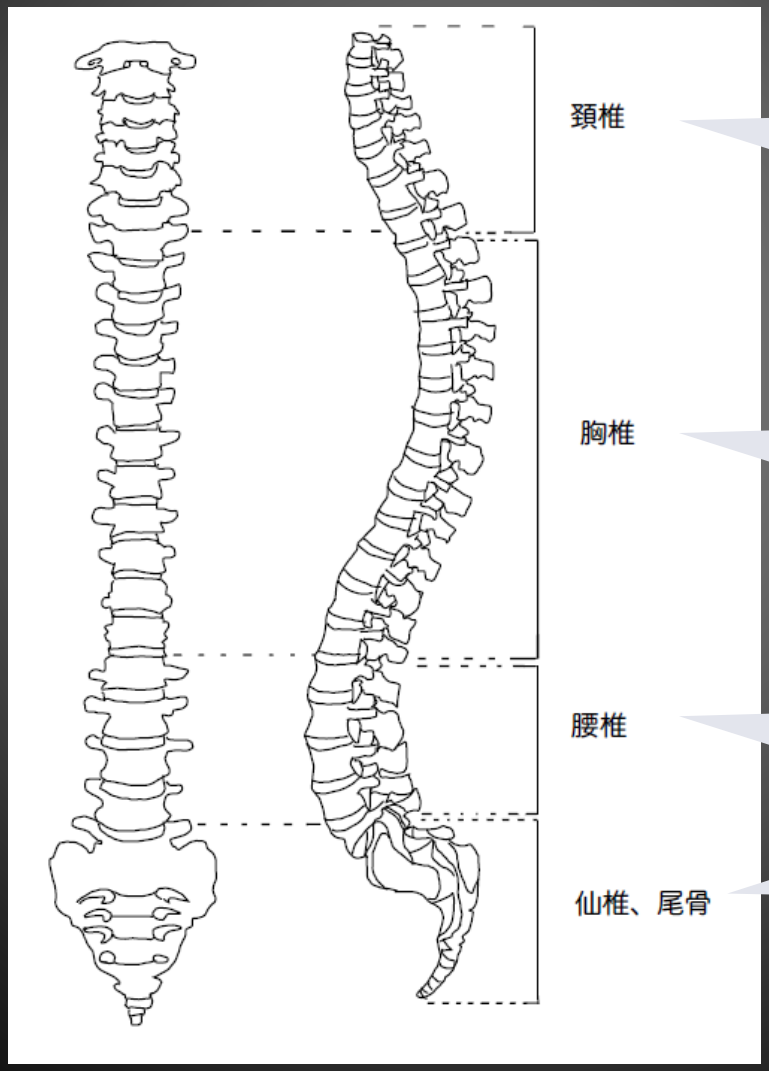
本日のお話

- 骨格の特徴（関節）
- 扁平足
- 側弯症（背中の曲がり）
- 予防・治療

正常の脊柱

正面
（ストレート）

側面
（緩いS字）



7個

12個

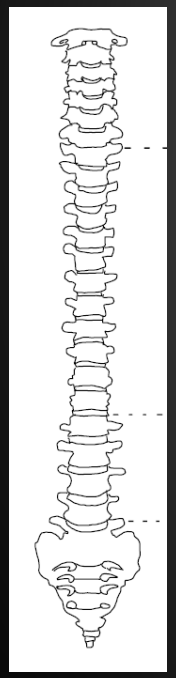
5個

仙骨：1個
尾骨：1個

単純X線
（レントゲン正面）

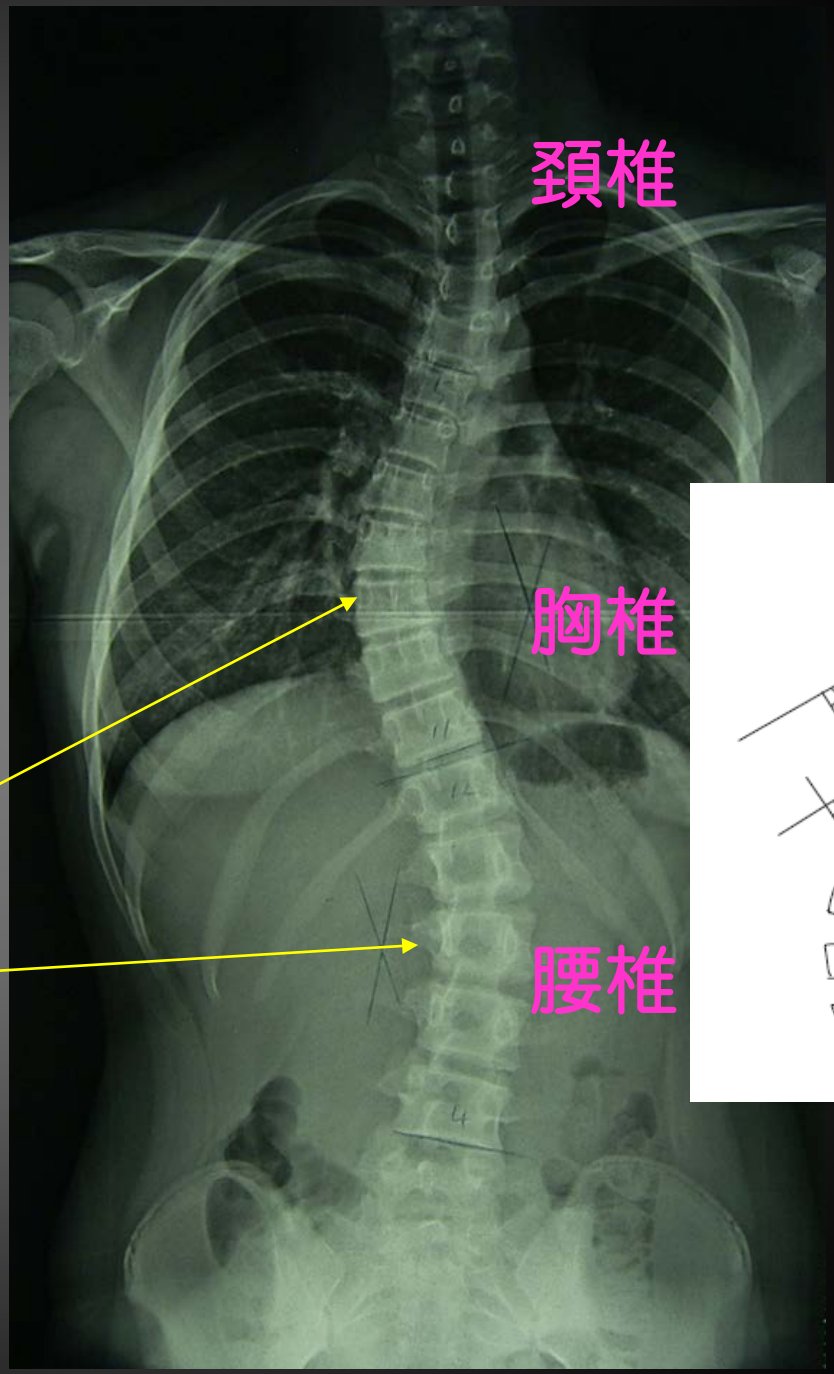
脊柱側弯症

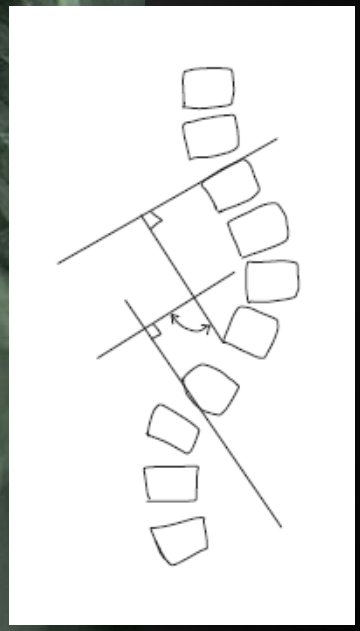
（せきちゅう　そくわんしょう）



椎体（背骨）
が曲がる

＋捻じれる（回旋）





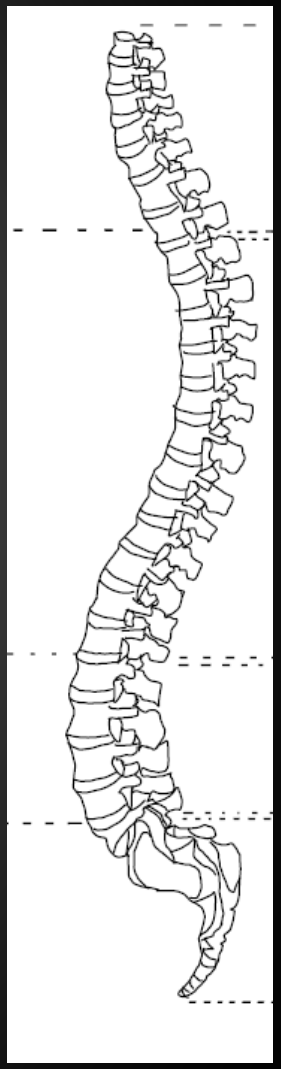
脊柱前弯/後弯（S字）の進行

単純X線
（レントゲン側面）

緩いS字（正常）
⇒S字カーブ
の進行？

前弯

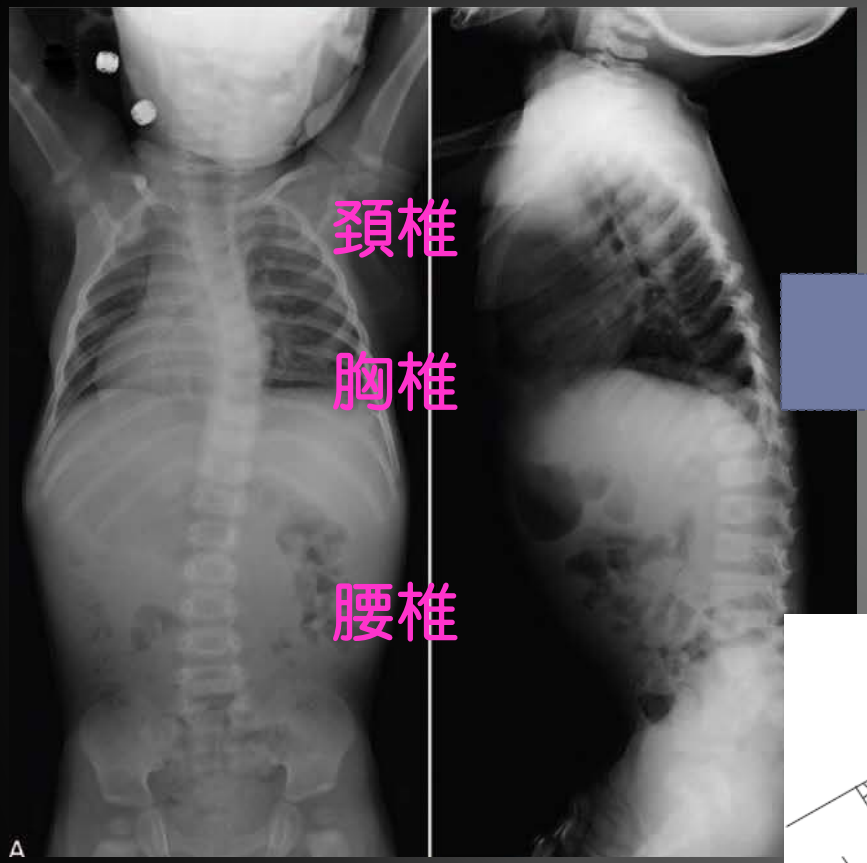
後弯

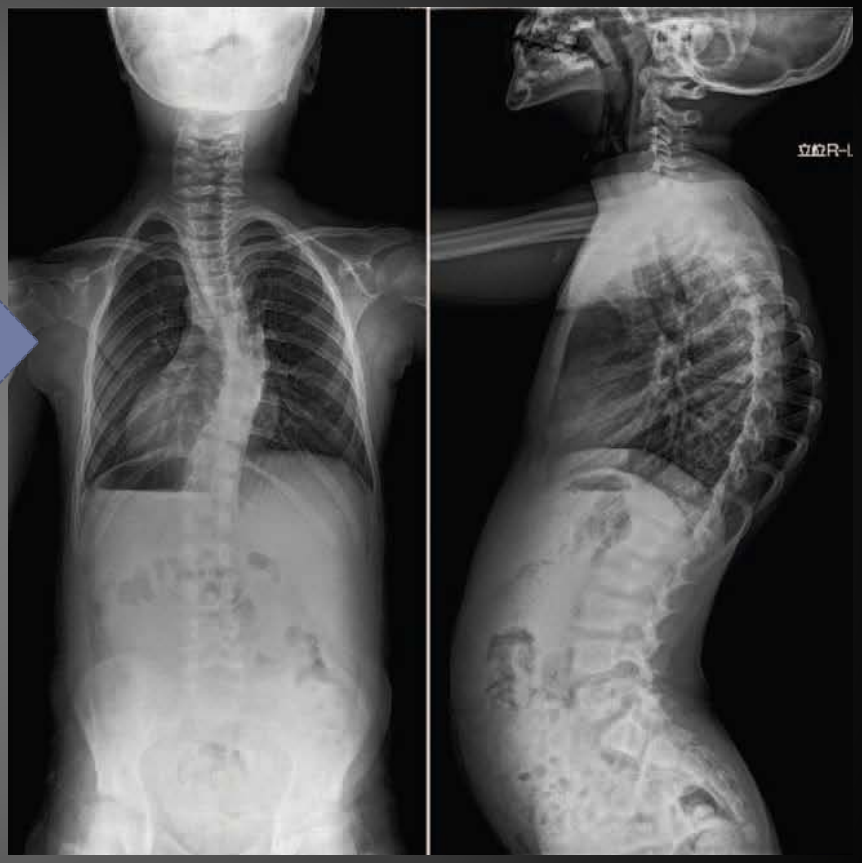


脊柱変形の進行

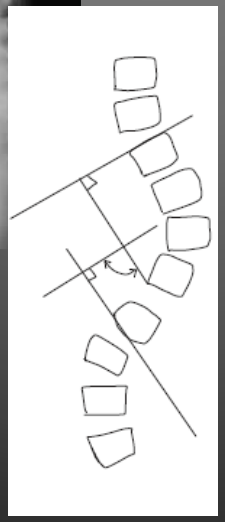
1歳1か月

5歳6ヶ月





角度の計測
Cobb角



胸椎側弯進行

胸椎後弯進行
腰椎前弯進行

側弯症の頻度

Scoliosis（側弯症） has been reported in approximately 30% of Sotos syndrome patients

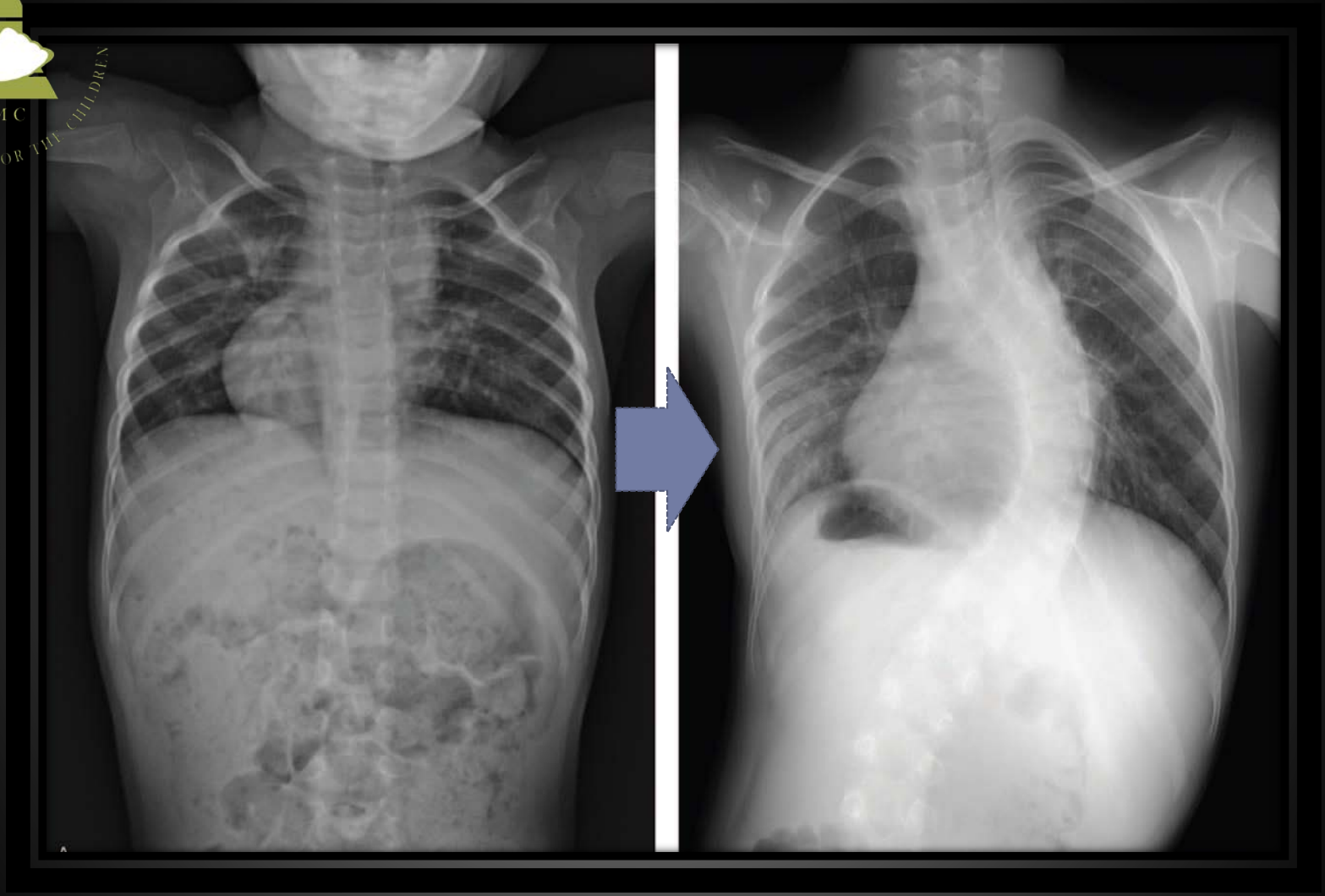
Tatton-Brown K　2005.

2000 年～2018年　20歳以下

63 例　（41例　男性　22例 女性）

SPINE　2020

側弯症41.3%



骨の成長とともに進行する可能性がある

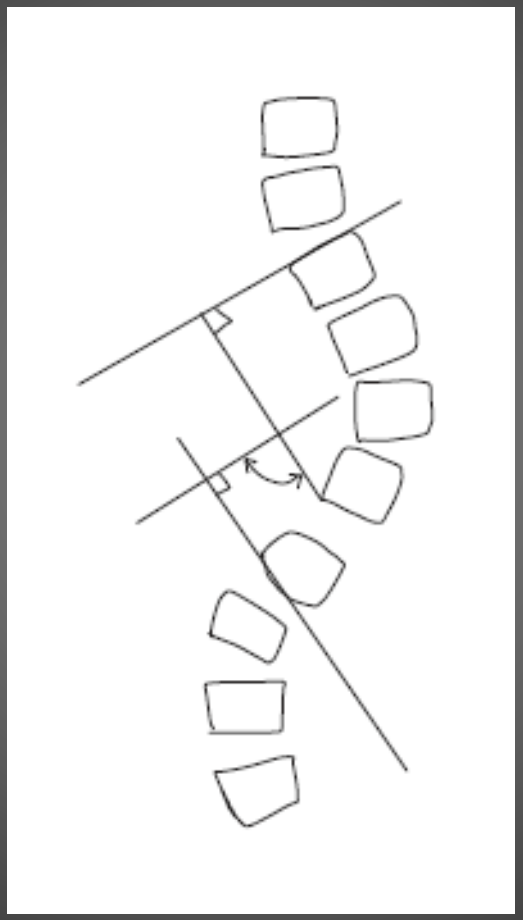
自宅でできる　側弯チェック方法

肋骨隆起？

Cobb角計測

（レントゲン2D）

側弯チェック方法



肋骨隆起 ← 回旋

（3D 捻じれる）

しっかり運動！

＋

装具療法

5歳頃まで・・・・・

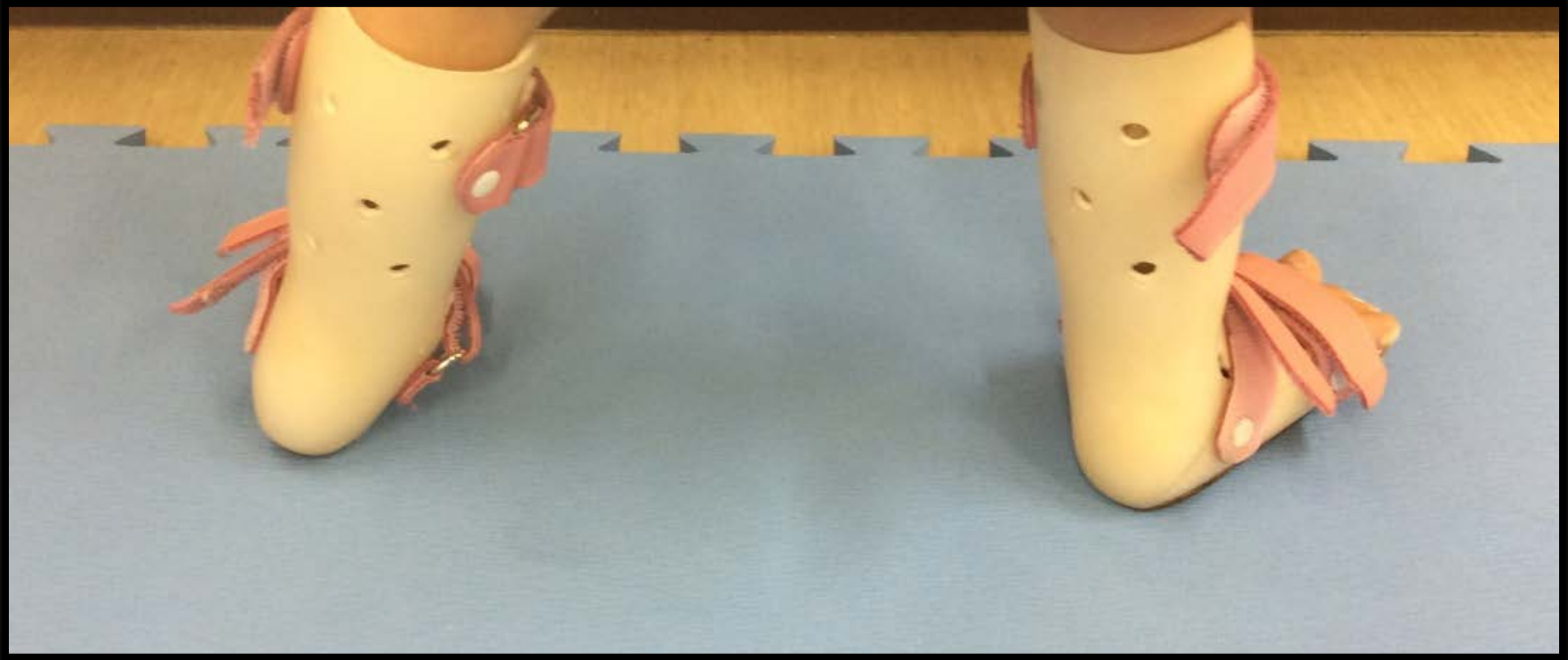
（通常の土踏まずは3，4歳までに形成）

- しっかりした足は小児自身が
  歩き出してからつくりあげるもの

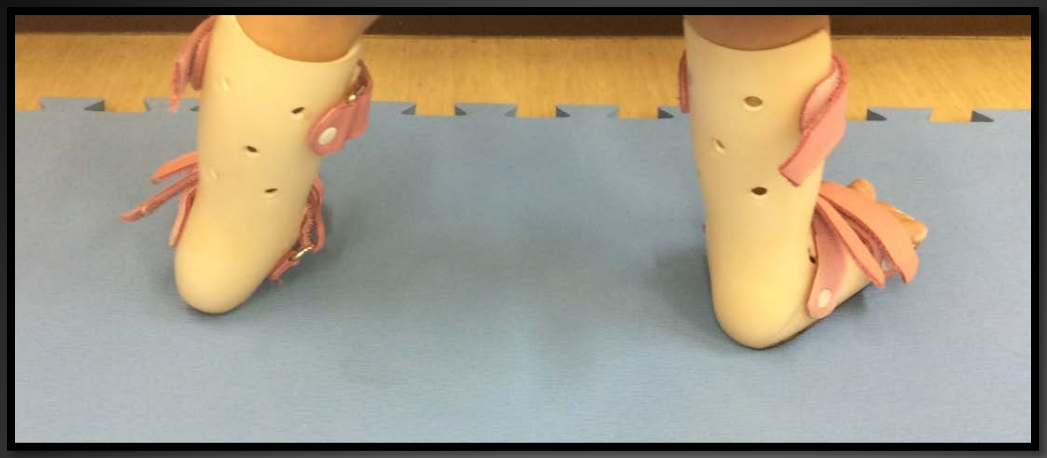
- 積極的に運動させる
  （芝生や砂の上で裸足で遊ばせる）

しっかり運動！

足関節（足首）も柔らかい時

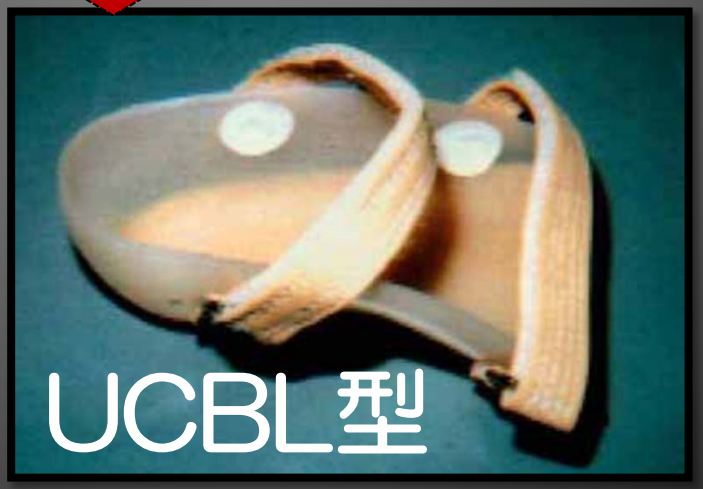


短下肢装具



カットダウン

足首がしっかりしてきたら



プラスチック装具を使った治療

UCBL型

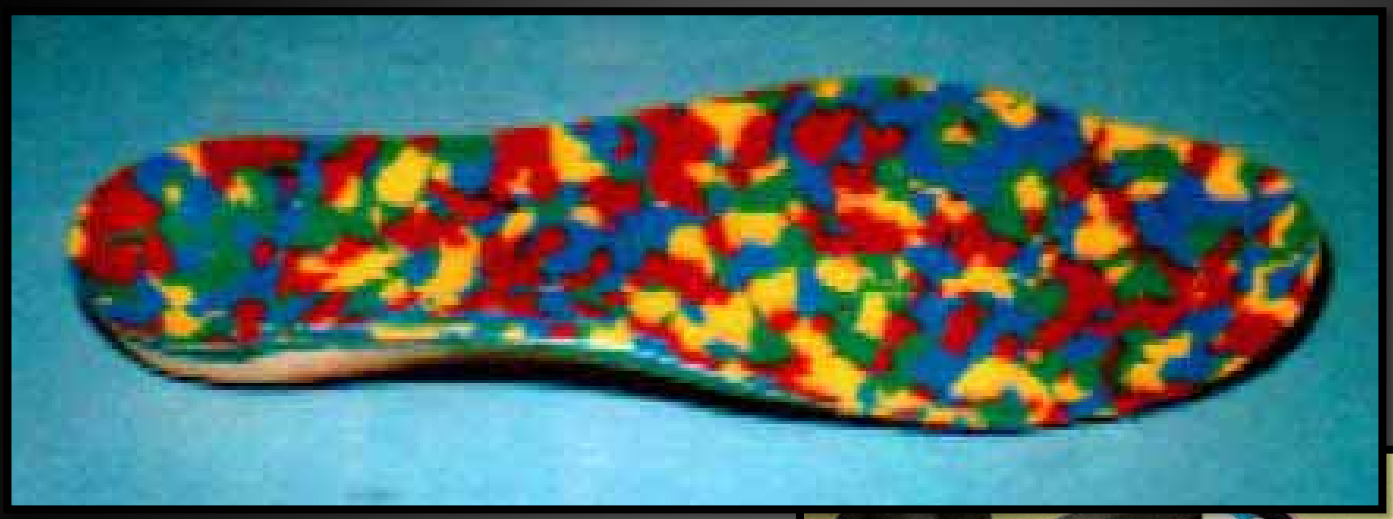
（University of California BiomechanicsLaboratory）

ハイカットシューズ（足関節サポート）

＋

足底板

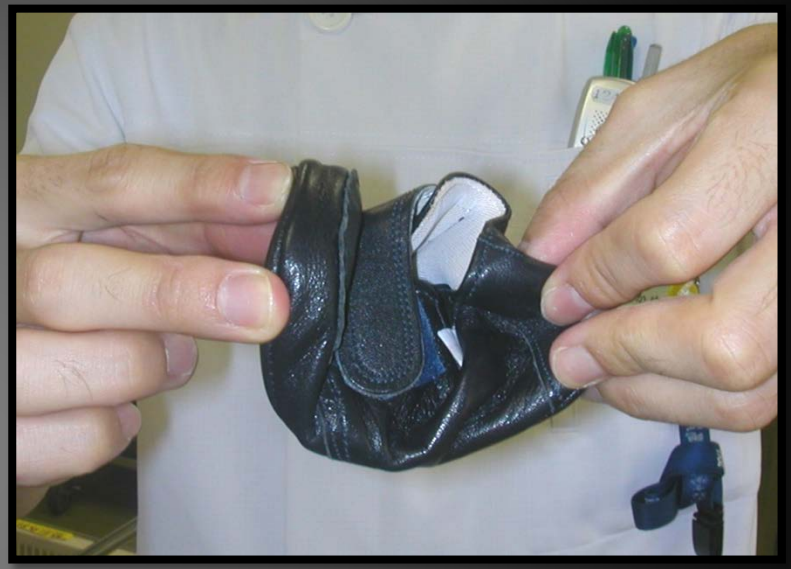
インソール（アーチサポート）



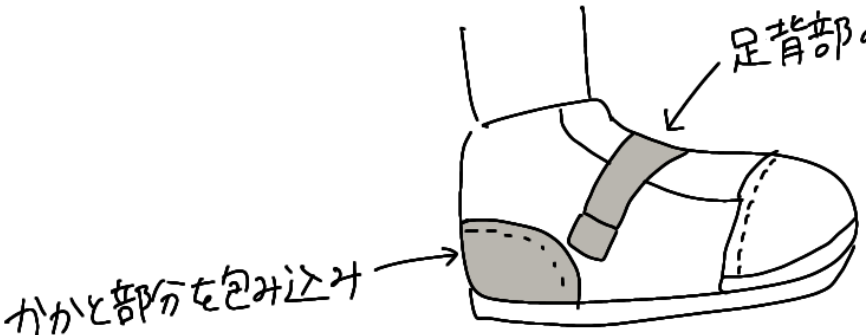
Q.良い靴の選び方について

良い例

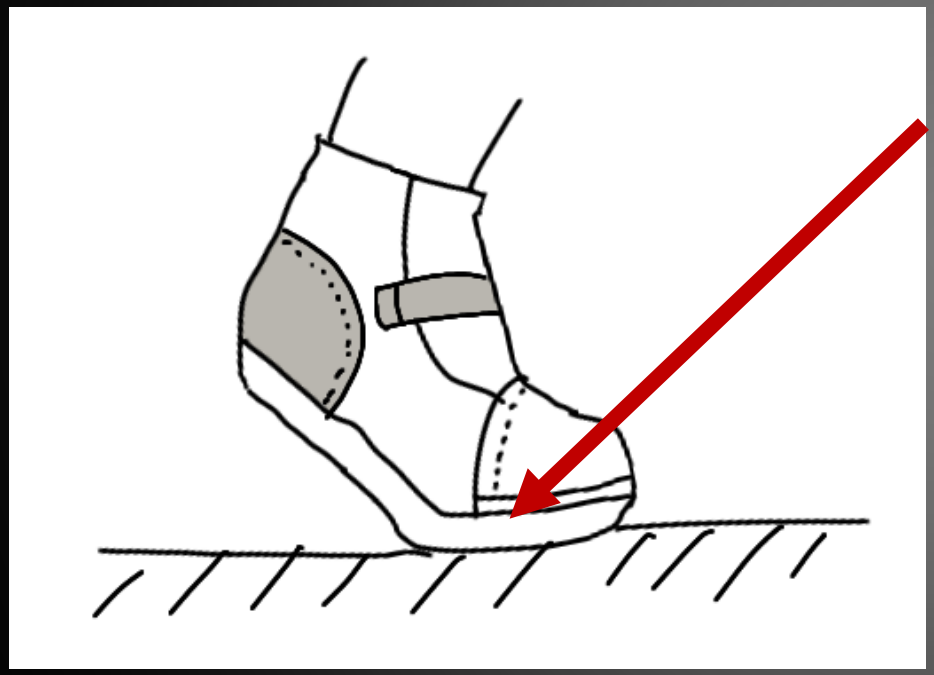
悪い例



土踏まずの部分が
持ち上げてある

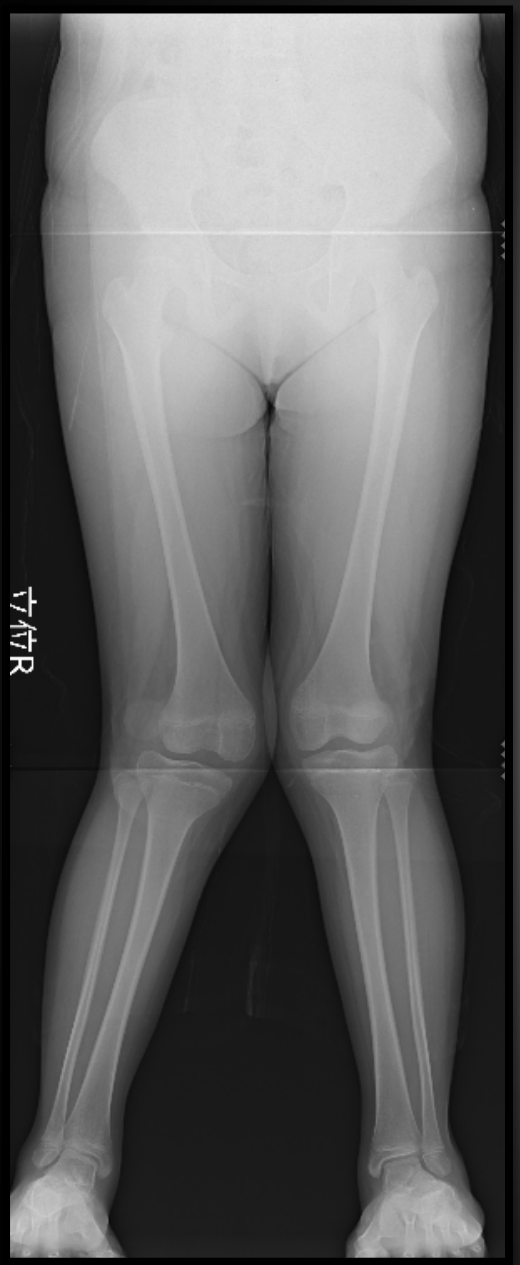

足背部のおさえがある
かかと部分を包み込み
固定できる

つま先にゆとりの
あるデザイン



・踏み返し部分
（つま先立ちをした時に曲がる部分）
　屈曲性と弾性をもつ。

・くつの中央がおれまがる　×



柔らかい原因

- 靭帯？⇒予防不可
- 腱？⇒予防不可
- 関節（包）？⇒予防不可
- **筋肉？⇒リハビリ**

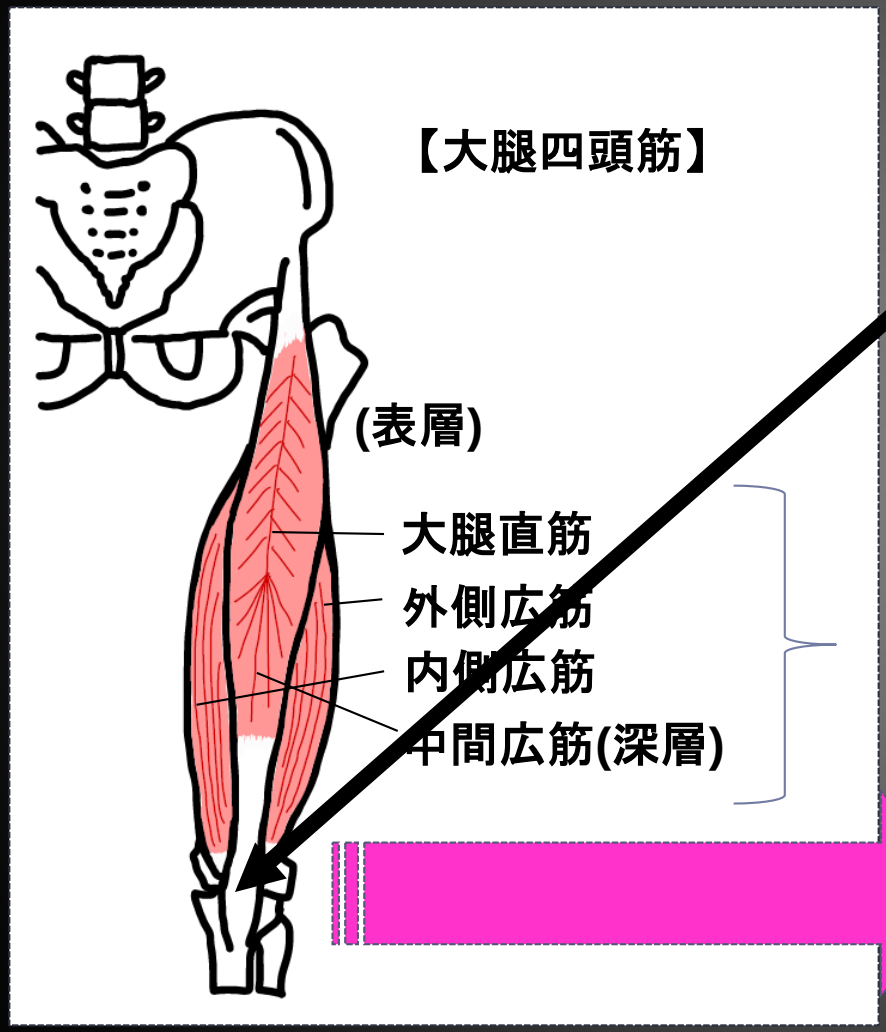
⇒大腿四頭筋（前面の筋肉）
⇒関節の安定

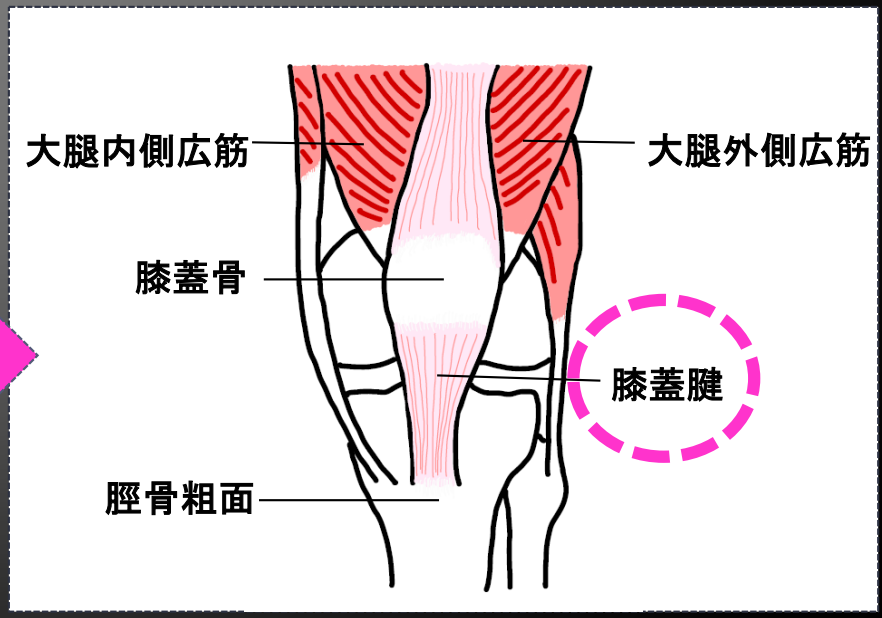
大腿四頭筋（大腿前面）

膝を伸ばす筋肉

（お皿についている筋肉）！

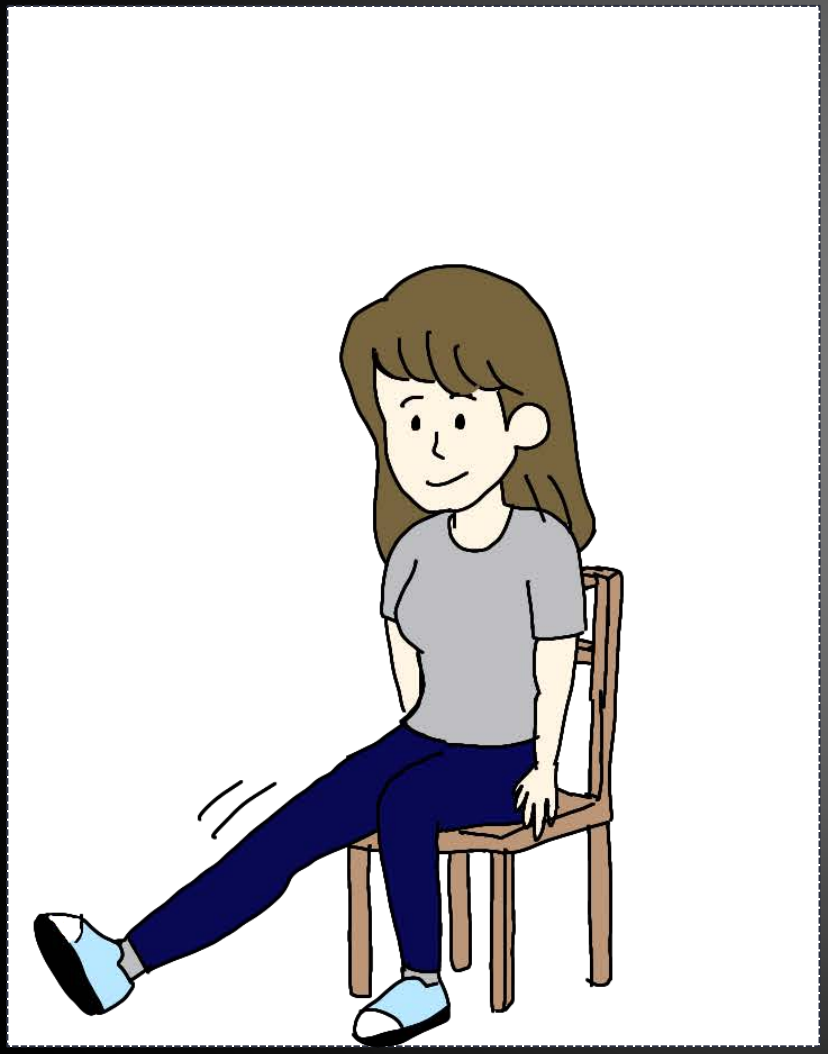
膝の安定に



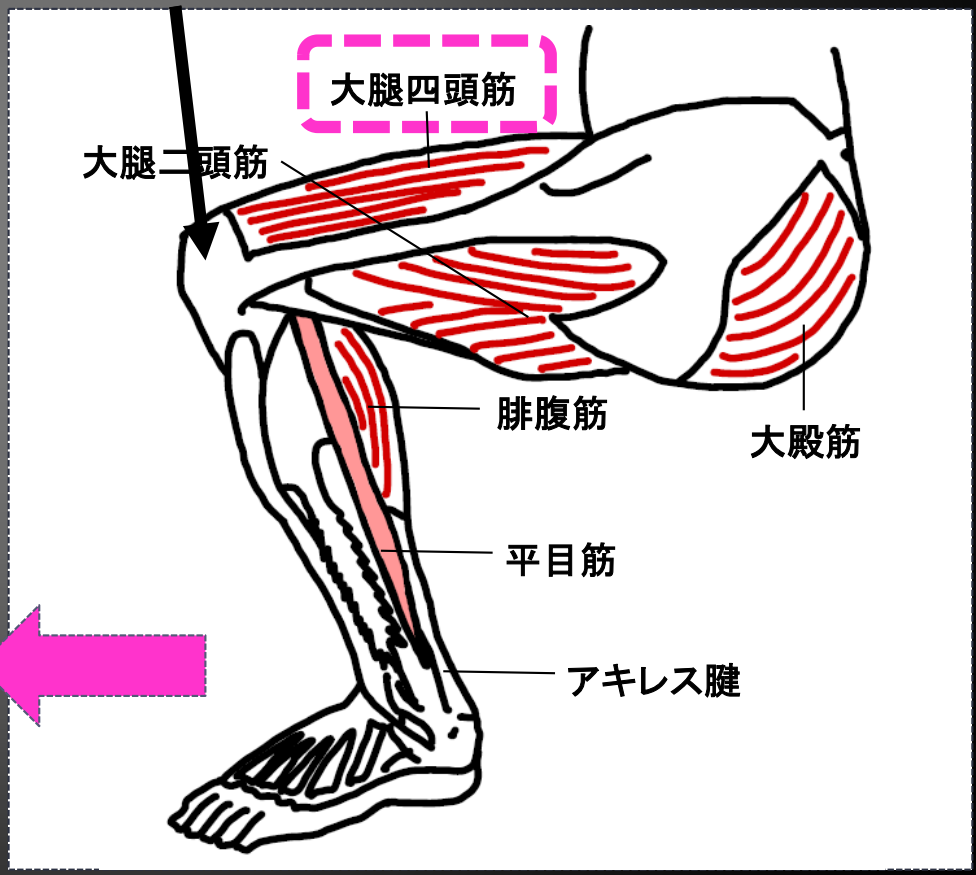


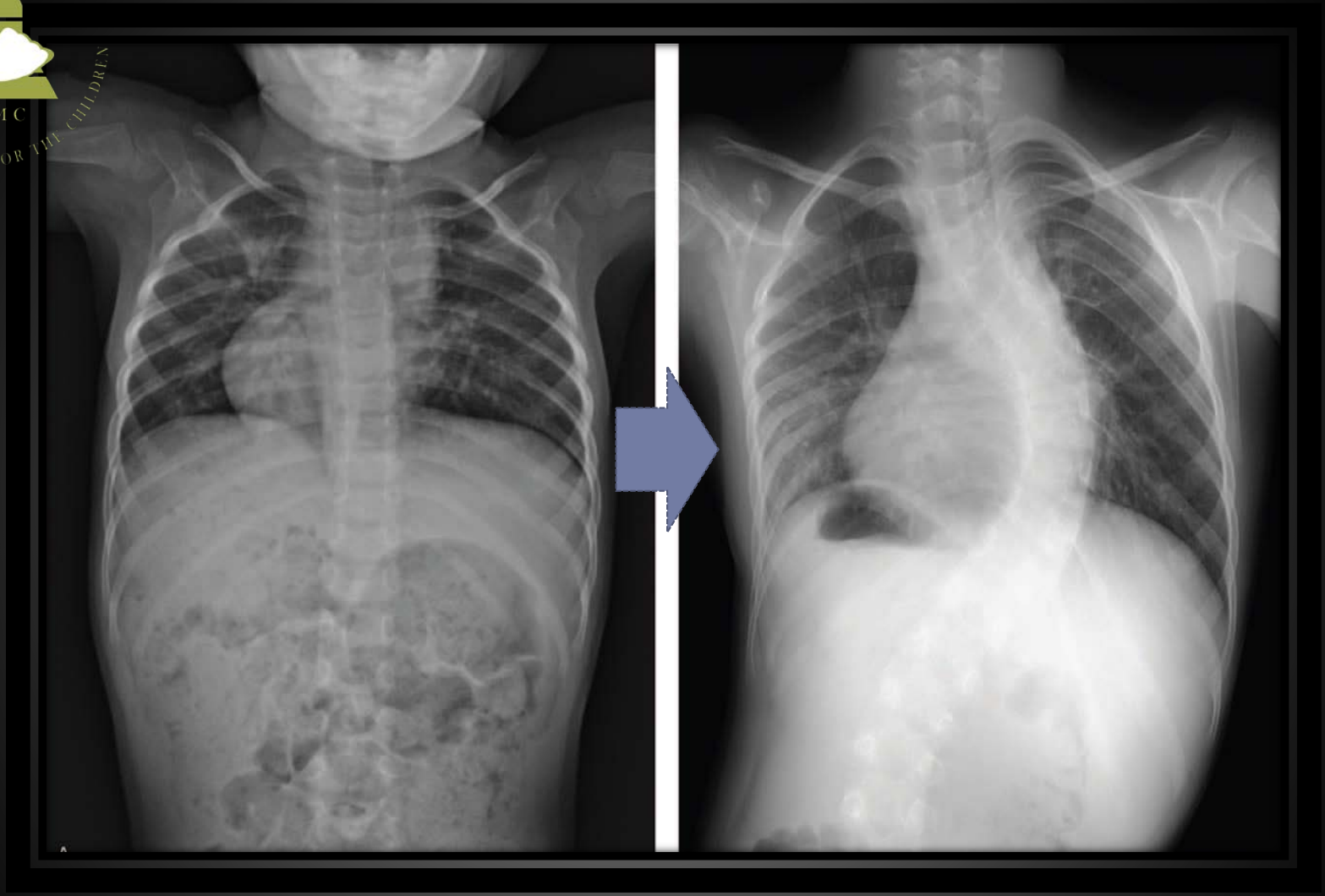
Google検索…
大腿四頭筋（大腿前面）訓練

膝を伸ばす筋肉



（お皿についている筋肉）！





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

側弯の進行のリスク（３つ）

- 身体的特徴
  筋緊張低下
  関節弛緩

- 心臓の胸部手術（心疾患）

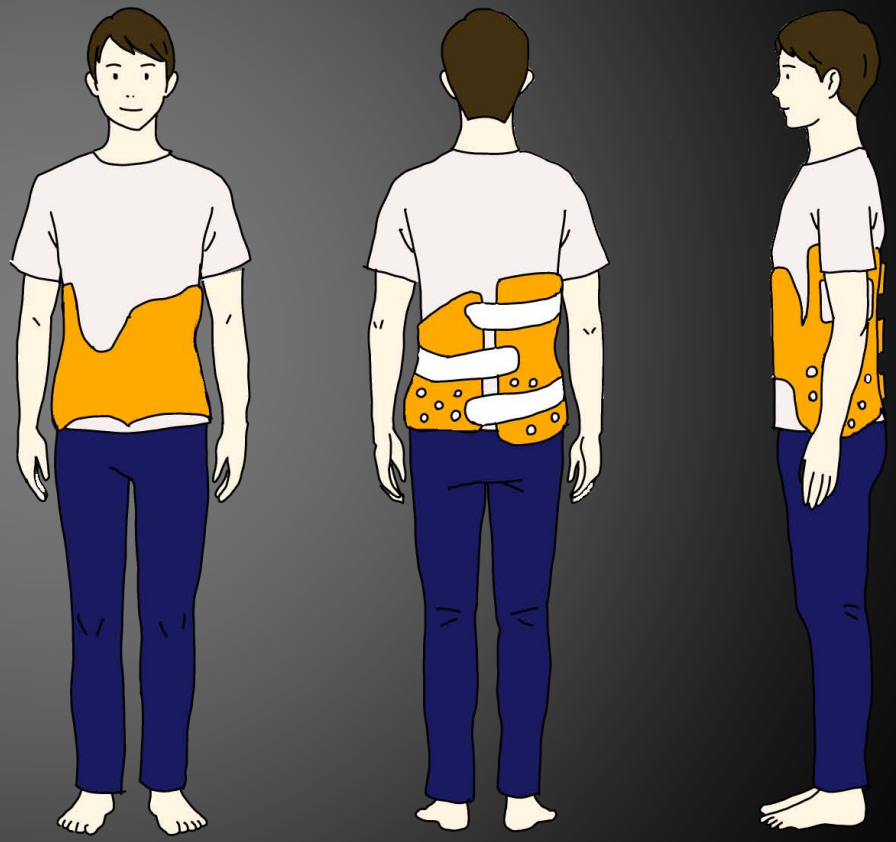
- 年齢
  ３歳以下発症
  （装具療法おこなっても進行しやすい）

装具療法

Cobb角

20度～25度

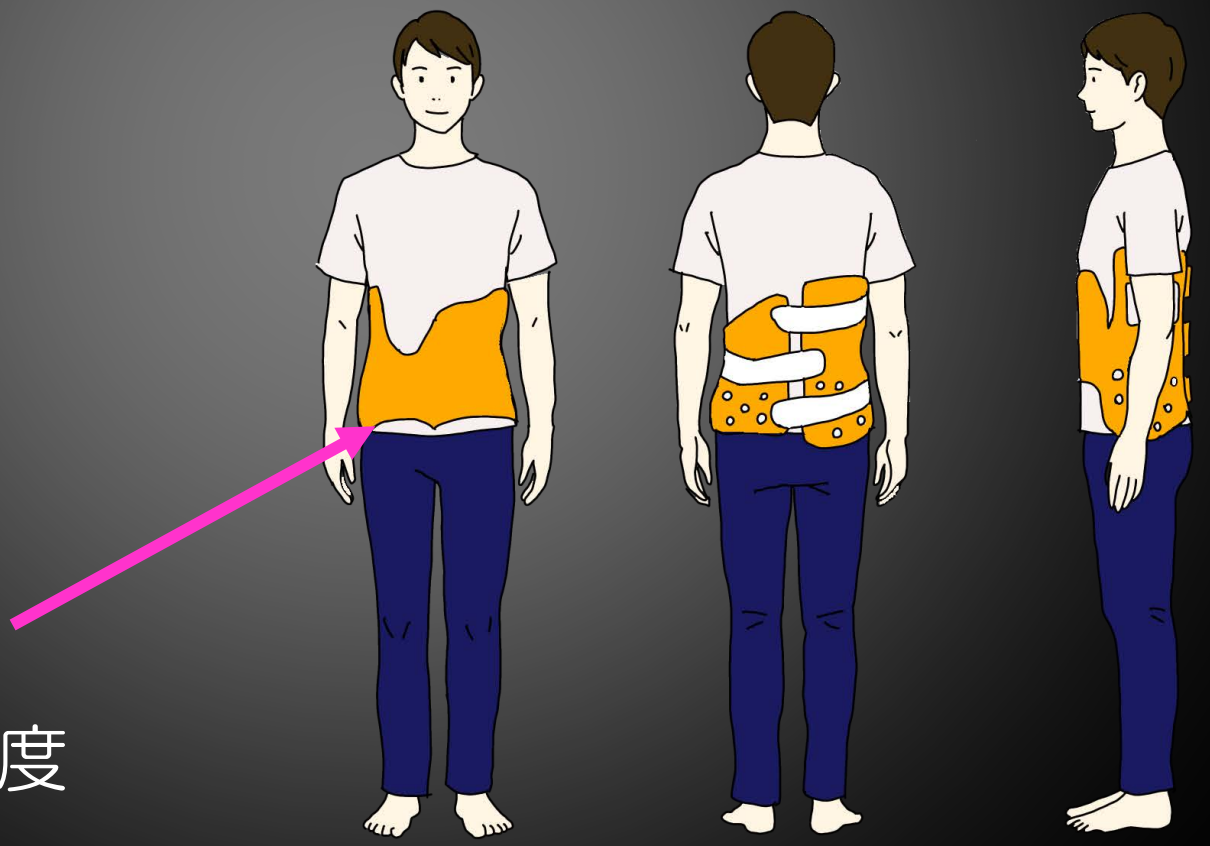
成長終了まで装着
長時間の装着で効果
（特に夜間の装着）



アンダーアーム装具

懸念事項

発達の問題での装着困難!?
アドヒアランス?



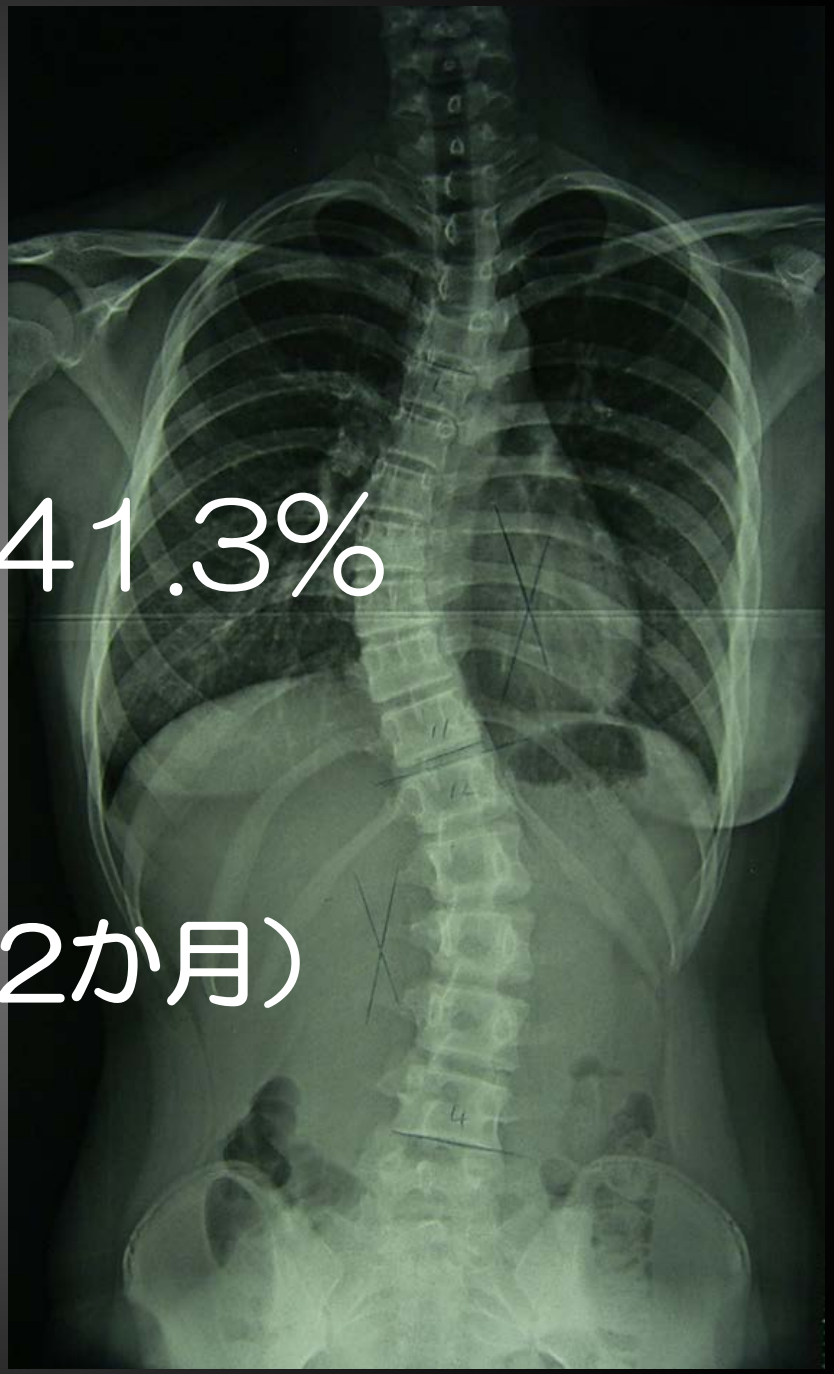
Cobb角

20度～25度

側弯症

ソトス症候群の約41.3%

進行予防が大切
⇒側弯のチェック
⇒定期健診（6～12か月）



手術療法