



## ソトス症候群 成人期の状況について

※集団外来開催時点の情報に基づいた資料であり、  
古い情報を含んでいる可能性があります。

※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。

2014年8月5日

# ソトス症候群外来

埼玉県立小児医療センター遺伝科  
大橋 博文

# 成人期21人のまとめ

- 年齢：18～63（平均26.2）才
- 男11；女8（不明2）
- NSD1：欠失型6；変異型15

*Am. J. Med. Genet. A 2011; 155A; 2105-11*

# 知的発達障害

- 19/21 (90%)
- 軽度～重度
- IQ値記述 4 人の平均：59.5

# 精神的症状

- 7/21 (30%)
- 社会的孤立、うつ、社会性の変化、多動2、パニック障害、うつ/広場恐怖

# 眼科的疾患

- 9/21 (43%)
- 白内障3、近視3、網膜剥離、斜視6、眼球突出  
(個人に複数の異常の合併もあり)

# 腎臟疾患

- 3/21 (14%)
- 末期腎不全（線維筋性異形成症；腎移植）、腎結石症、左腎欠損

# 脊椎彎曲

- 11/21 (52%)



# 脊椎湾曲

- 42例中8例（19%）
- 8例全例が治療、7例手術
- 8例中7例はコルセット（1例は最初から手術適応）
- 紹介年齢5.2才（1.1-11.2）
- フォロ－期間9.5年（3 - 18）

- 手術年齢11.2才(3.7-18.1)
- 術前Cobb角72.3° (54-130)
- 術後Cobb角45.5° (6-90)
- 長期フォローで矯正の失効なし

# 指針の1例

- $20^{\circ}$  以下→観察、 $20^{\circ}$  以上→コルセット、 $45^{\circ}$  以上→手術。
- フォロー間隔は、彎曲が $20^{\circ}$  以下→6～12ヶ月、 $20^{\circ}$  以上→3～4ヶ月、思春期（身長伸びが停止）以降で $30^{\circ}$  以上→数年は毎年、その後は5年ごと。

# 腫瘍

- 4/21 (19%)
- 皮膚がん、白血病、肺がん、網膜芽細胞腫