

スミス・マゲニス症候群 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：2018年9月28日(第3回スミス・マゲニス症候群)
最終レビュー日：2025年12月1日

Smith-Magenis症候群 集団外来

2018.9.28 埼玉県立小児医療センター

坂下達哉

疾患の特徴

- 睡眠障害
- 短い指
- 発達の遅れ
- 短い首や小さな顎などの顔の特徴

などを特徴とする先天異常症候群の1つ

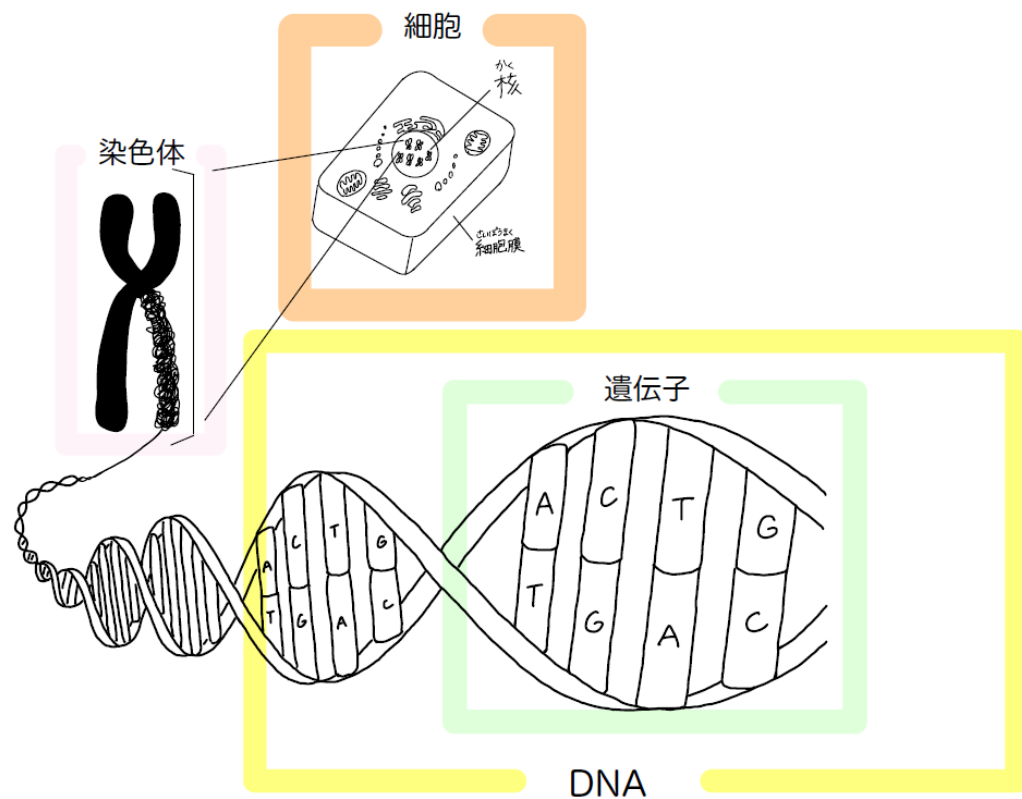
歴史

- 1982年 Smithらが17p11.2領域の欠失例を報告
- 1986年 15人の詳細な臨床症状の報告
- 2003年 *RAI1*遺伝子変異の報告
- 2015年 小児慢性特定疾病/指定難病

頻度

- 1.5万～2.5万出生に1人
- 日本には約2000人程度と推定 (小児慢性特定疾患HP)

原因



17p11.2の領域に位置

原因

17p11.2の欠失が90-95%

*RAI1*遺伝子変異が5-10%

遺伝

基本的に全例が突然変異

次子が同疾患である確率は1%未満

詳細は遺伝カウンセリングで

海外の支援団体

「PRISMS」

(**P**arents and **R**esearchers **I**nterested in **S**mith-**M**agenis **S**yndrome)

URL : <https://www.prisms.org/>

- 国際的な支援団体
- リーフレット
- Q & A
- 世界の家族会リンク

など

役立つ社会福祉資源

Smith-Magenis Syndrome Foundation UK

URL:<https://smith-magenis.org/>

HP トップ



「IMFORMATION & RESOURCE」



A Guide to SMS Booklet

両親や学校の先生への
ガイドライン
(全69ページ)

発達・合併症

身体発育

- 80%以上は出生時の体格は正常範囲
- 20%の新生児は頭囲が小さい
- 低緊張や口腔内過敏摂食障害による体重増加不良
- 乳幼児期より低身長が目立ち始める(67%)
- 8歳以降から**体重が増加** *RAI1*遺伝子変異に多い
- 成人期では肥満に注意
 - 活動の低下, 睡眠障害による不規則な生活

発達

- 軽度から中等度の遅れ 平均IQ/DQは50 (19～78)

小児期は50以下, 成人期に50-69

- 知的レベルと日常生活レベルには差

- 聴覚だけでなく, 苦手な視覚を補う工夫

得意	苦手
長期記憶	短期記憶
知覚能力	視覚的注意
コンピュータ	連続した過程

兄弟関係

- 年齢とともに互いにポジティブな行動をとる傾向

性格

- フレンドリーで社交性に富む
- 気に入った特定の人に関わろうとする
(家族以外にも 例えばバスの運転手など)
- 自傷行為は興味を引けない時に見られることがある

→常に注意を引こうとする要求は（周囲の）ストレスに
レスパイトは新しい人との関わりを増やすチャンス

興味の限定

- 自分の好きな話題について何度も尋ねる
(不適切なタイミングで)

- 短期記憶が苦手なことに起因
- 限定された繰り返しの質問には1回しか答えないことを伝えてから回答する
- できれば視覚的にも分かるように

感覚過敏

- 聴覚過敏が最も多い
 - 口腔内過敏は摂食障害の原因になる
 - 揺れる, 回転, 弾く, 噛む
 - 口になんでも持っていこうとする
-
- 感覚刺激のあるおもちゃを好む
 - OTでの関りを通して好きな刺激を見つけるとよい

行動

癩癩

- 自分でも制御できない
- 後で後悔することもある

攻撃（70-90%）

- 噛む，叩くが多い

自傷行為（90%）

- 早くて18か月以降
- 頭をうちつける，爪を噛むなど

- 引き金となる出来事や状況がないかを観察
- タイマーを用いた待つ練習
- 睡眠の欲求
- 痛みを訴えている可能性
- (体に害のない) 不快な味のものを爪に塗る
- 感覚への刺激がある安全なものを噛ませる

行動

よく見られる行動

- 歯ぎしり
- 口に手や物を入れる

特徴のある行動（頻度は少ない）

- 自身を抱く “self-hugging”
嬉しいときや興奮したとき
- 手をなめてページをめくる
“lick and flip”

- 刺激がよく似た代わりの活動におきかえる
- ルーチン化していると、可能な限り予測できるスケジュールを維持
→ 行動の暇を与えない

行動

衝動性

- 自分の番を待てない
- 一刻も早く要求を満たそうとする

過活動

- 年齢とともに減ってくる

集中力

- 1つの状況に集中してられない

- 静かな場所で1対1の指導
- 短い間隔で頻回の休憩
- 視覚的な情報（リマインダーなど）
- タイマー
- 自身で制御できたら励ます（集中の持続を褒める）

睡眠障害

75-100%に睡眠障害

1.5時間毎に覚醒

覚醒時間は朝5時半

- 乳児期 あまり泣かず，よく寝る子
- 幼児期～学動期 睡眠障害が顕著になる 日中の昼寝
- 成人期 睡眠時間は減るが，改善したように感じる
→覚醒しても他人の邪魔しなくなるから

睡眠障害

- メラトニン分泌との関連

夜間に分泌され，日中は抑制されるホルモン

- メラトニンの効果の報告

- 日本国内では医薬品として未承認

ラメルテオン(メラトニン受容体刺激薬)で代用

メラトニンはサプリメントとして輸入

★メラトベル（メラトニン顆粒®）が2020年3月に承認された

- メラトニンの効果がない報告もある
- 人によって異なるが，同じ人でも時期によって効果が変わる

睡眠障害

環境の要因も大きい

- 寝る前の行動を決める（入浴→本→ベット）
- 入眠前は刺激を減らす（TVやPCをつけないなど）
- 覚醒しても良い時間を絵（太陽など）で見せておく
- 昼寝は許容する 12～15時が良い

疲れた状態は日中の行動異常につながりやすい

- 胃食道逆流や睡眠時無呼吸など身体的問題があれば解決する

耳鼻科

耳鼻科領域の合併症は94%

- 頻回の中耳炎 → チューブ留置が必要
- 伝音性難聴が多い(65%)

10歳以降に難聴があきらかになることも

- 鼻咽腔閉鎖機能不全
- 口をしっかりと閉じれない(64%)
- 声帯麻痺や声帯ポリープによる嚥声
- めまい(20%)

眼科

- 斜視, 近視, 虹彩異常

近視は早くて9か月からみられる

眼鏡の装用は困難なことも…

- 年齢とともに進行する可能性がある
- 網膜剥離に注意が必要

頭をうちつける行動をとるため

→1年に1回の眼科診察を推奨

神経

- 11-30%にてんかん

月経に随伴する痙攣(女児)

てんかんの治療により、行動面や睡眠が改善すること
も低用量ピルが有効かも

- 25%に脳波異常
- 75%に末梢神経障害
- 脳梗塞 心疾患と高コレステロール(動脈硬化)が関係？

心血管系

- 37-47%に先天性心疾患
- 57%に高コレステロール血症

消化管

- 58%に便秘

泌尿生殖器

- 15-35%に腎臓や尿路の奇形
- 80%は夜尿が学童期まで続く

皮膚

- ・ドライスキン *RAI* 変異 (100%) > 欠失 (44%)

歯科

ほとんど全例 (100%) に歯科合併症

- ・歯欠損 (87%), 牛歯化 (87%) など
- ・磨かせてくれないときには電動ブラシが有効

免疫

- 免疫機能異常 特に低IgA (29%)

整形外科

- 多指や皮膚性合指などの指の異常 (66%)
- 軽度～中等度の側弯 (4歳以上の65%)
- RAI1*遺伝子変異では少ない (35%)

各種の福祉制度

- 療育手帳

精神面の発達の遅れに対して → 療育などに利用

- 身体障害者手帳

視覚障害や肢体不自由などに対して → 装具などに利用

- 特別児童扶養手当

療育手帳や身体障害者手帳の等級に応じることが多い

(上記がなくても取得可能 医師の意見書が必要)

- 小児慢性特定疾病/指定難病

重症度による医療費助成 (乳児医療と重なる部分あり)

社会資源について

指定難病

重症度

小児：小児慢性特定疾患に準ずる

成人：

- 難治性てんかん

→ 2種類以上の抗てんかん薬併用で発作抑制に至らない

- 心疾患で薬物治療中
- 気管切開，人工呼吸器
- 経管栄養や中心静脈栄養

小児慢性特定疾病(18歳未満)

条件：治療が長期にわたる

- けいれん発作、骨折又は脱臼
- 心疾患の治療中
- 気管切開，呼吸器や酸素療法
- 経管栄養や中心静脈栄養