



頭蓋・前額・鼻症候群 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：2016年5月10日(第1回頭蓋・前額・鼻症候群)
最終レビュー日：2025年12月1日

頭蓋・前額・鼻症候群 craniofrontonasal syndrome 情報提供資料

グループ外来
2016.5.10 遺伝科
清水 健司

内容

- “遺伝”や“遺伝情報”の一般的な話
- 頭蓋・前額・鼻症候群の情報
 - 合併症と健康管理
 - 原因について
 - 遺伝性について

日本人が考える“遺伝”の意味

遺伝=inheritance, heredity
親の形質が子に伝わる現象(継承)

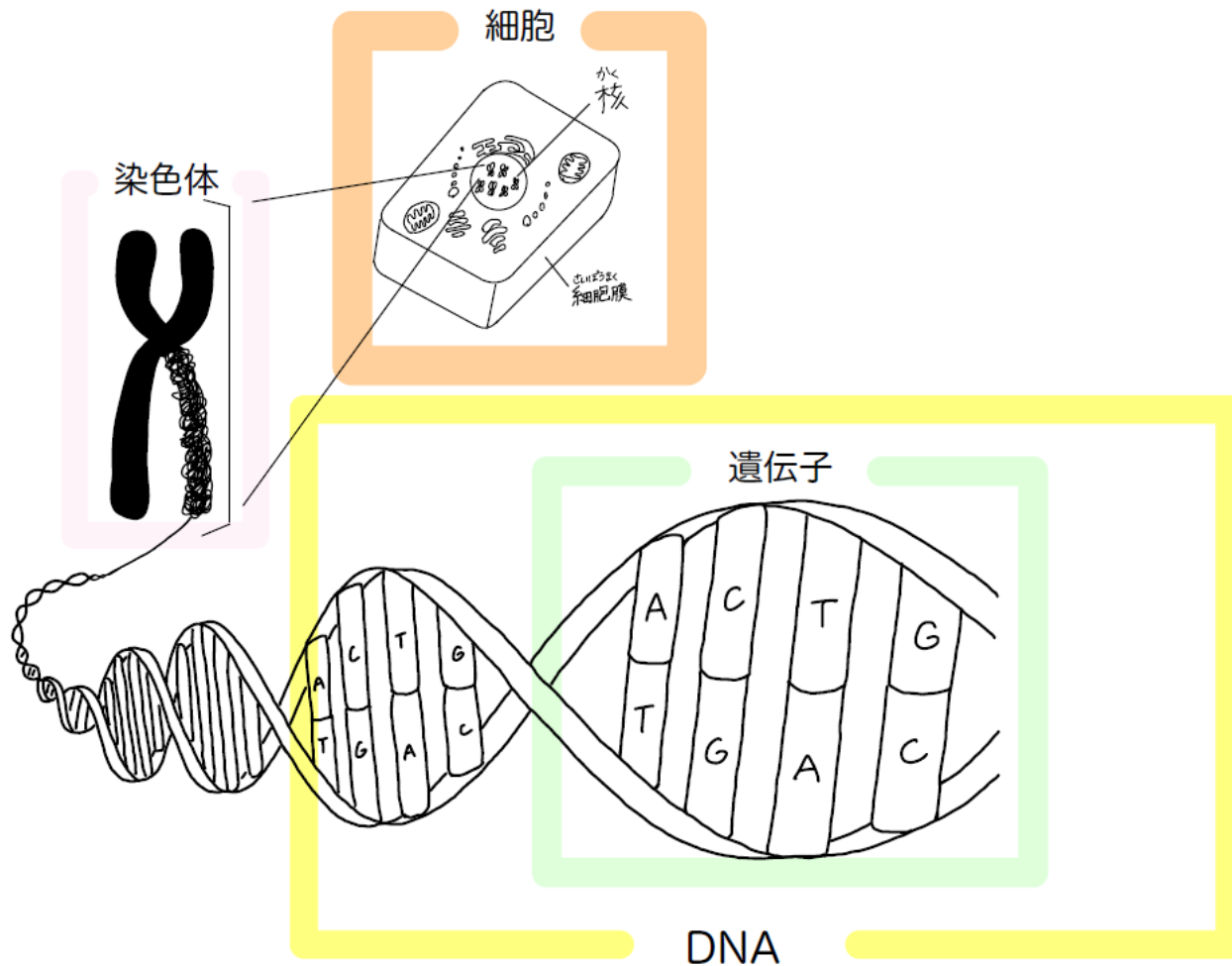


このことだけを考えてはいけません！！

多様性 (Variation)

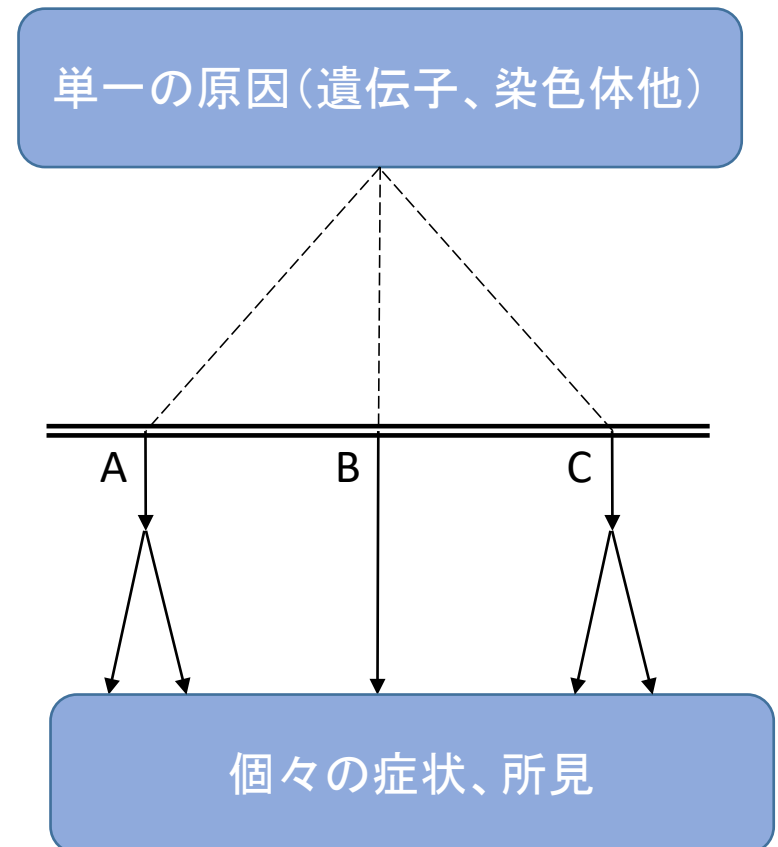
Everybody's different, nobody's perfect. If you look around, you'll see some kids who don't have good eyes. They have to wear glasses in order to see. Other kids you know break out in a rash when they eat certain foods (this is called allergic), yet others can't hear well, don't talk like everybody else (like those who stutter), don't learn as fast as other children, are very thin or very fat, or very short or very tall.

遺伝情報とは



症候群の意味-意義-

- 出生前における原因
(染色体や遺伝子の変化)
- 上記原因が発生途中の複数の場所(A,B,C)に影響することで共通の症状や所見を持ち合わせる
- 英語ではシンドローム(syndrome)と呼び、一緒に集まる(run together)という語源

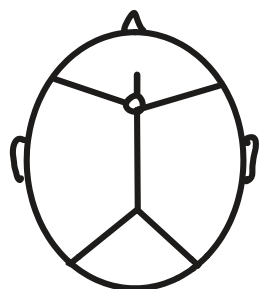


頭蓋・前額・鼻症候群(異形成)

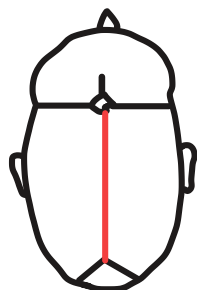
craniofrontonasal syndrome : CFNS

- 1979年に初めて疾患概要の報告[Cohen]
- 頭蓋と顔面(前額)・指や骨格の合併症
- 2004年にX染色体にある*EFNB1*遺伝子が原因と判明
- 遺伝子に変化のある女性に共通の症状(合併症)が起こる
- 遺伝子の変化のある男性は軽度の所見の事が多い
(女性の方が重症度が高い)

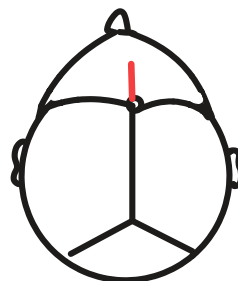
頭蓋縫合早期癒合症



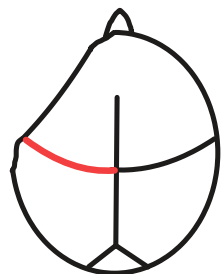
正 常



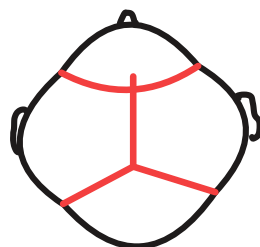
舟状頭蓋



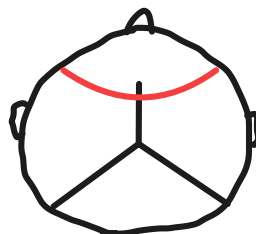
三角頭蓋



斜頭蓋



クローバー葉頭蓋



短頭蓋

頭蓋の発育・拡張の制限
頭蓋内圧亢進のリスク
顔面骨形態への影響



頭蓋形成術の適応
・頭蓋形態の正常化
・頭蓋内圧亢進の是正

前額・鼻異形成とは

胎児期の発生 胎齢5-6週

眼や鼻の元になる構造
(原基)が端から顔面正中
に移動

Smith's recognizable pattern of
human malformation 2013, 7th
edition, Philadelphia, PA: Elsevier
Saunders

顔面正中部の形成が不十分
様々な程度の顔面正中部
(眼間、鼻尖部など)の離開がおこる

頭蓋・顔面合併症への対応(1)

～形態面～

- 脳神経外科

- 頭蓋形成術

- (頭蓋形成の改善と頭蓋内圧亢進の是正)

- 形成外科

- 顔面形成術(眼間解離修復、外鼻形成)

- 口唇口蓋裂修復術

まずは頭蓋形成術を優先、
その後、状況に応じて顔面形成術を計画

頭蓋・顔面合併症への対応(2)

～機能面～

- 眼科

- 斜視(アイパッチ)

- 屈折異常(遠視、乱視)

- 耳鼻科

- 難聴・中耳炎のチェック

- 鼻腔や上気道のチェック

- 歯科

- 齲歯、歯列のチェック

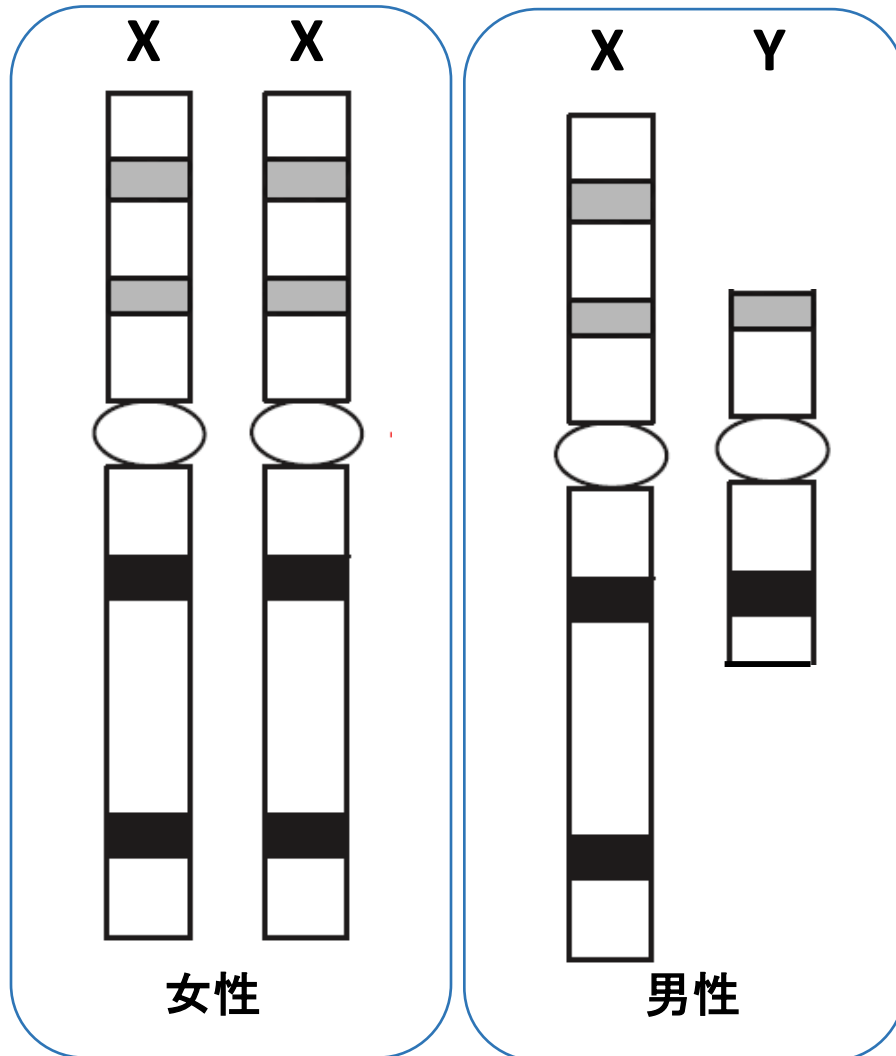
その他の骨格面

- 指趾の所見
 - 合指趾、屈指、彎指、多指
- 関節
 - 肩甲骨高位、肩関節運動制限
 - 肘関節/股関節運動制限
- 脊椎
 - 側彎、椎体変化

症状に応じて整形外科での対応（評価・治療）

原因遺伝子 *EFNB1* (エフリンビーワン)

X染色体に存在



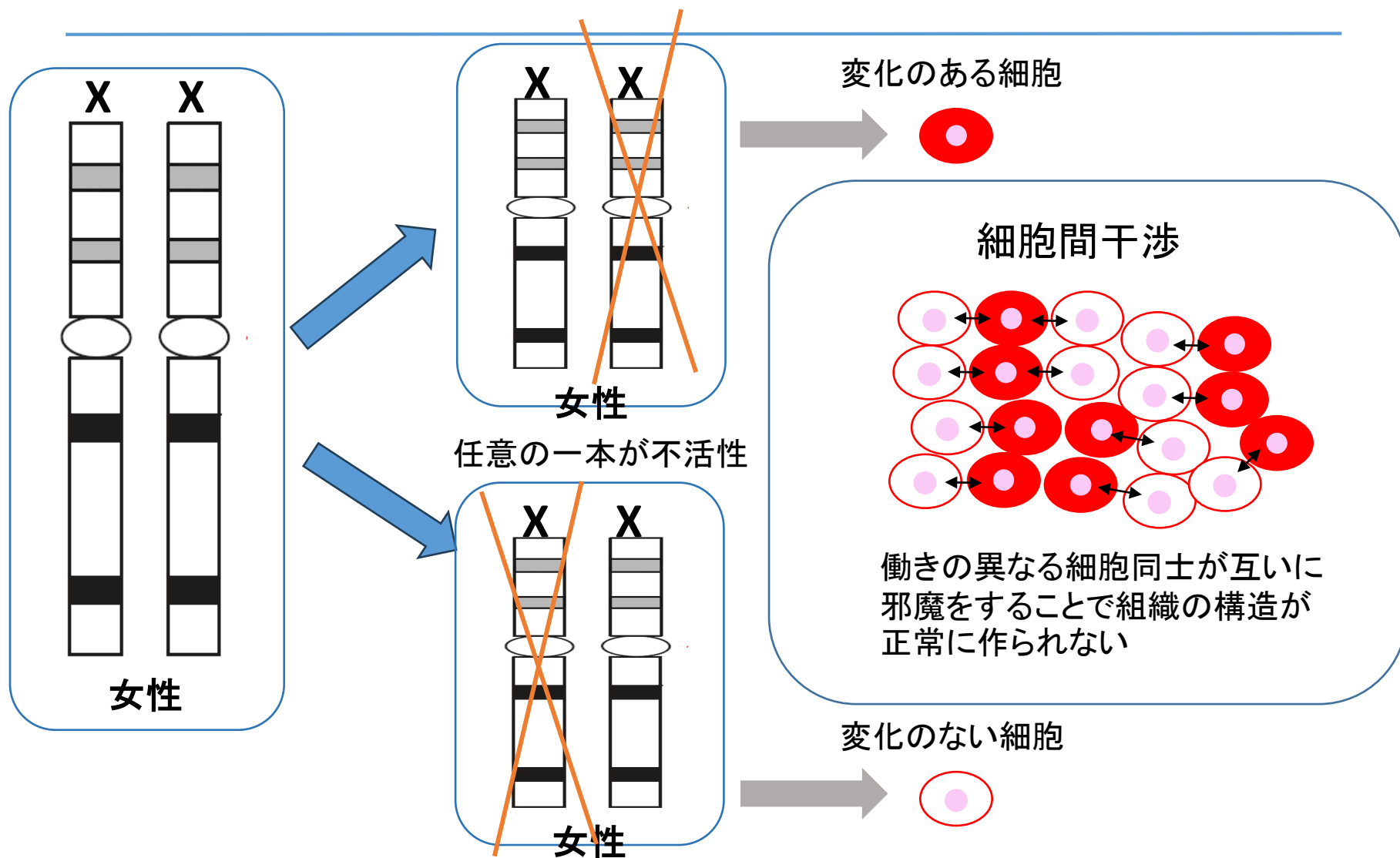
EFNB1 遺伝子の役割

- 骨発生や骨形成に必要
- 顔面や口蓋の形成に影響
(神経堤発生)
- 主に冠状縫合の境界を形成

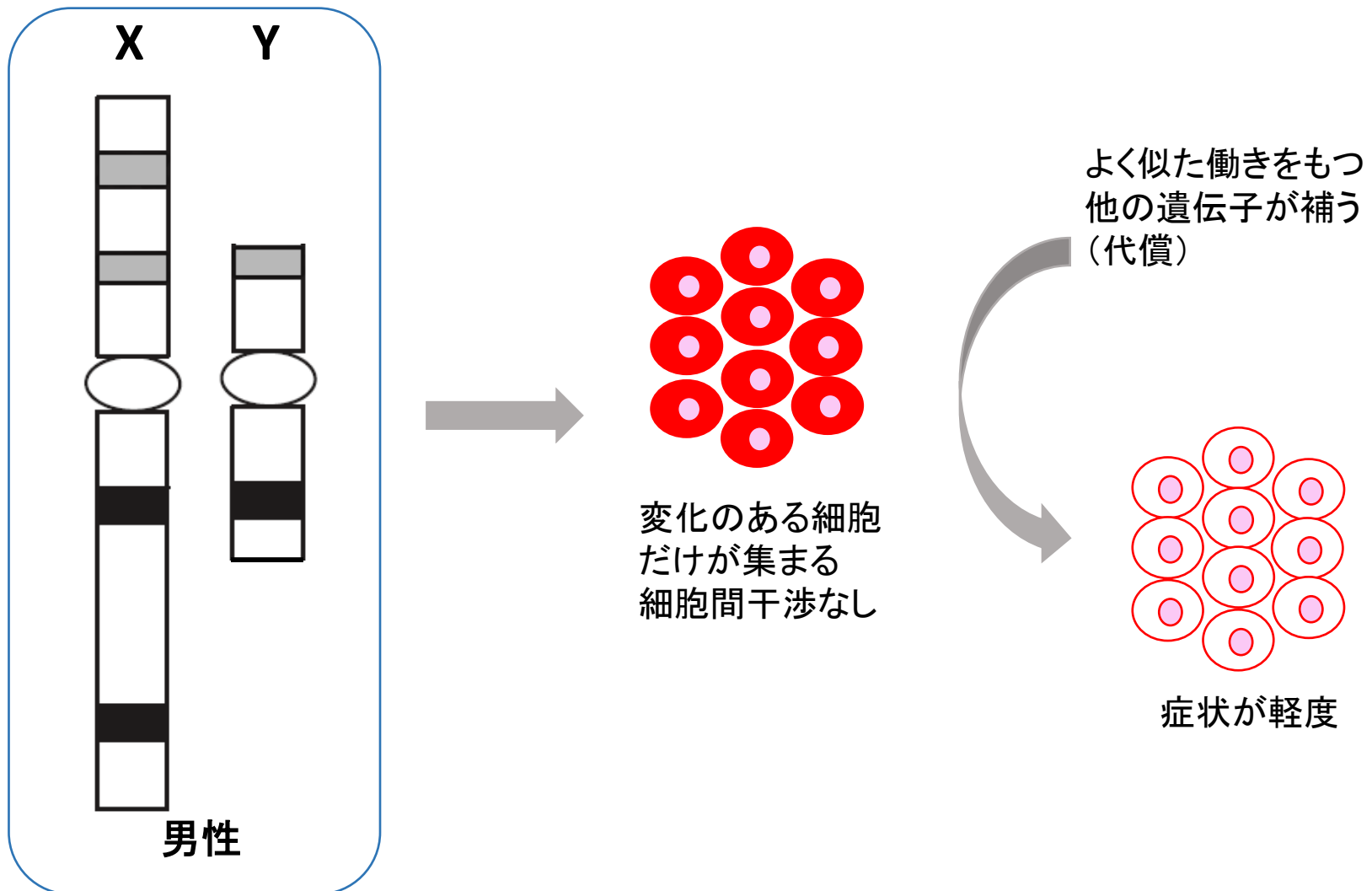
遺伝子の変化により上記の発生に影響
→頭蓋縫合早期癒合や他の骨合併症

● *EFNB1* (変化あり) ○ *EFNB1* (変化なし)

女性に症状がでやすい理由



男性では？



発端者の家族に関わる遺伝情報 (詳細は個別相談)

- ①両親ともに変化がない場合〈両親とも症状なし〉
 - 通常突然変異と考えられる(* 稀な可能性はあり)
 - きょうだい(次子)が同じ疾患に罹患することは通常ない
- ②父が変化を持つ場合〈父の症状は通常軽度〉
 - 娘は全員変化を受け継ぐ(症状あり)
 - 息子は全員変化を受け継がない(症状なし)
- ③母が変化を持つ場合〈通常母に症状あり〉
 - 娘の半分は変化を受け継ぐ(症状あり)
 - 息子の半分は変化を受け継ぐ(症状は通常軽度)
 - 発端者の次世代も同じ考え方

よりよいフォローに向けて

