



パイファー症候群 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：2021年9月24日（第1回パイファー症候群）
最終レビュー日：2025年12月1日

フアイフアー症候群 Pfeiffer Syndrome

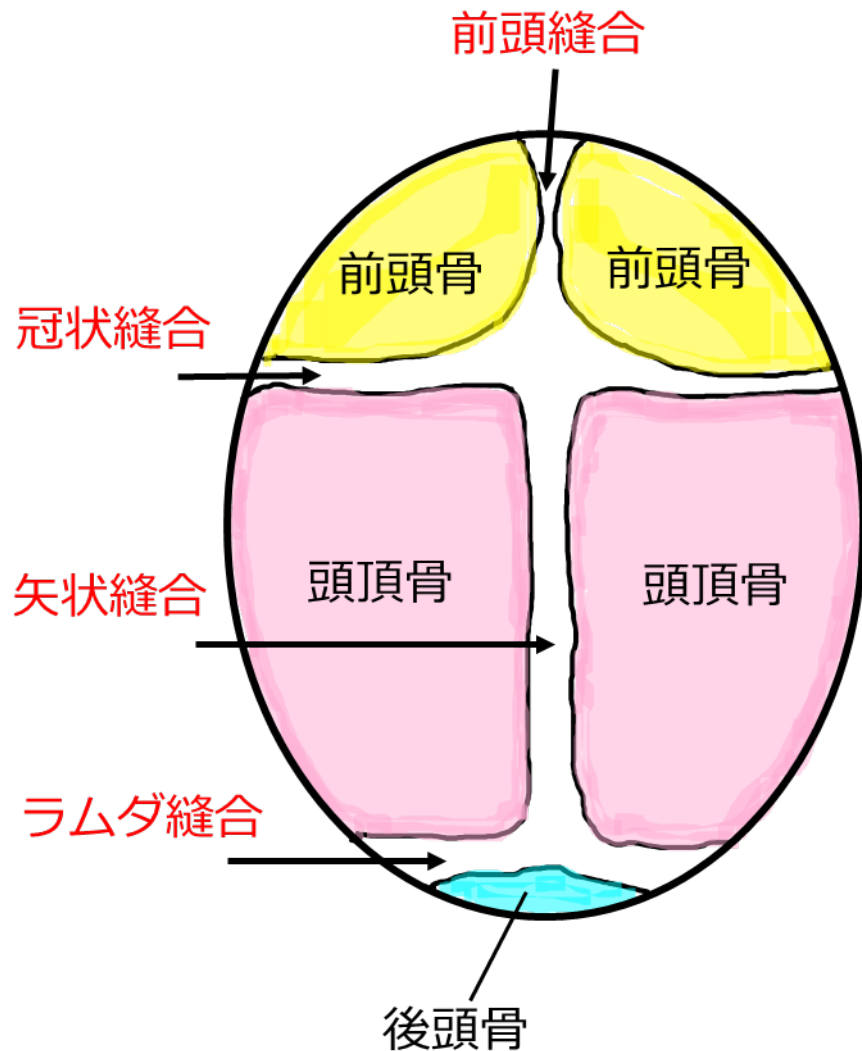
疾患概要と健康管理について

集団外来 2021.9.24
遺伝科 若松 宏昌

Pfeiffer 症候群 (ファイフアー症候群)

- 症候群性頭蓋骨縫合早期癒合症 の1つ
- 1964年にRudolf Pfeiffer が報告した
- 発生頻度は1/10万人と言われている
- 短く幅広い母指(趾)、頭蓋骨の変形（短頭、尖頭、クローバー葉頭蓋）が特徴
- 症状から1～3型に分類される
- FGFR1、FGFR2遺伝子の変異が原因

頭は五枚の骨から構成されている



骨のつなぎ目 = 頭蓋縫合

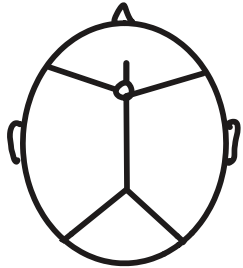
- ・ 前頭縫合
- ・ 冠状縫合
- ・ 矢状縫合
- ・ ラムダ縫合

頭蓋縫合は乳児期後半から成人にかけてゆっくり癒合（閉鎖）する

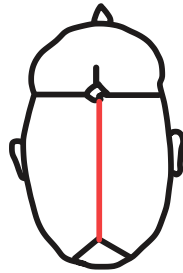
頭蓋骨早期癒合症は

頭蓋縫合が出生後早期に癒合してしまう

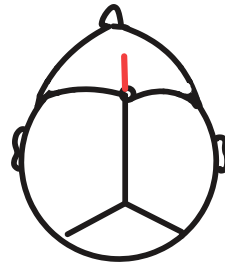
- ・ 頭蓋骨の形がいびつに
- ・ 脳の成長障害をきたすことも



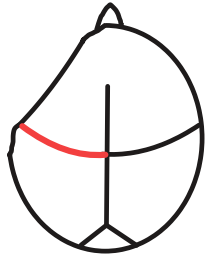
正常



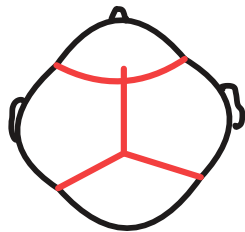
舟状頭蓋



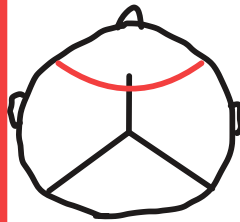
三角頭蓋



斜頭蓋



クローバー葉頭蓋



短頭蓋



尖頭

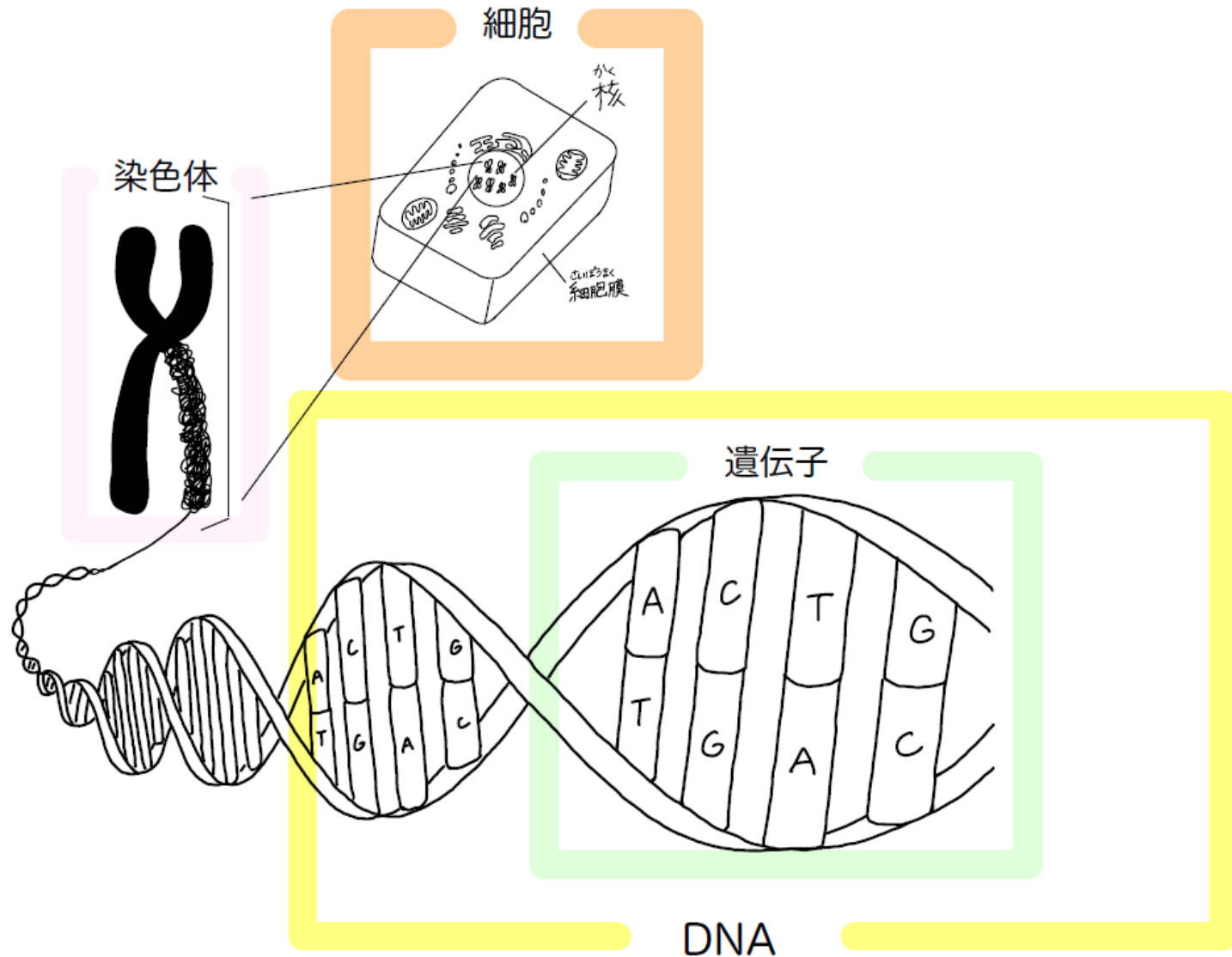
■ 頭蓋縫合早期癒合症は癒合する頭蓋縫合に応じて様々な頭の形を呈する

■ パイファー症候群では
1、3型⇨**尖頭、短頭**
2型⇨**クローバー葉頭蓋**
になることが多い

パイプアー症候群：1～3型

- 1 型：最多なタイプ。頭蓋骨早期癒合と手指足趾異常があるが、通常はその他の重大疾患や知的障害はない。
- 2 型：出生時からクローバー葉頭蓋を呈し、その他の重大疾患の合併が多く重症。
- 3 型：クローバー葉頭蓋は呈さないが、2型と同様に高度な頭蓋骨早期癒合や他疾患の合併が多く重症。

ヒトの遺伝情報 = 体の設計図



ファイブアー症候群の原因遺伝子

8番染色体



FGFR1

- ・ p11.23に存在
- ・ 1型に関与

10番染色体



短腕
(p)

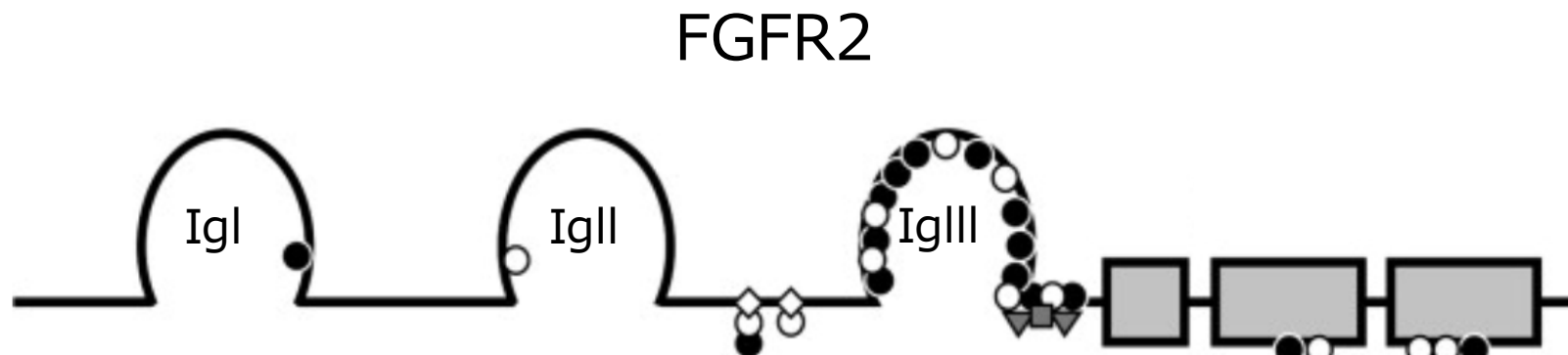
長腕
(q)

FGFR2

- ・ q26.13に存在
- ・ 1～3型に関与

FGFR遺伝子は骨細胞に作用し、頭蓋骨や手足の骨形成に関わっている

遺伝性疾患の多様性



- ◇ アペール症候群となる変化
- クルーゾン症候群となる変化
- ファイファア症候群となる変化

同じ遺伝子でも様々な場所が変化しうる

➡ 症状（疾患）のVariationが生じる

同じ場所の変化でも異なる疾患になるうる

➡ 症状の多様性（個人差）

合併する症状と健康管理

頭部，顔面の症状①

■頭蓋骨早期癒合

- ・頭蓋骨や顔面の変形（口蓋裂、外耳道狭窄/閉鎖など）
- ・脳への影響（脳の成長障害、脳ヘルニア、水頭症など）
- ・脳への負荷は発達に悪影響を及ぼすリスクに

➡頭蓋形成術（脳神経外科、生後3ヶ月以降）

必要に応じて（複数回・段階的）顔面形成術（形成外科）

■水頭症にはシャント術

頭部、顔面の症状②

■眼科

- ・斜視
- ・視神経乳頭浮腫
- ・眼球突出による角膜潰瘍やびらん

➡眼科的評価、必要に応じて矯正や治療

■耳鼻咽喉科

- ・伝音性難聴（中耳炎、中耳低形成、外耳道狭窄）
- ・鼻腔狭窄（いびき）

➡難聴のスクリーニング、鼓膜定期評価

■歯科

- ・齲歯や歯列のチェック

骨格の症状

■手足の所見

1指（手足の親指）が幅広い

合指症（手足の2-3指が多い）

中節骨短縮

外反母趾

肘関節強直

■脊椎

頸椎、腰椎の癒合

➡症状に応じて整形外科での対応（評価・治療）

その他合併症

軽症型（1型）では稀

■心臓

心室中隔欠損症、動脈管開存症

■呼吸器

気管気管支軟化症・気管形態異常、睡眠時無呼吸
→重度の場合には気管切開術

■消化器

胆道閉鎖症、臍ヘルニア、鎖肛

■腎泌尿器

水腎症、二分陰囊

➡生後早期に上記の正確な診断

症状に応じて当該科での対応（評価・治療）

発達・知能

■ 知的発達

1型は正常に近いことが多い

2、3型は脳神経合併症のために発達が遅れることが多い

➡ 頭蓋骨早期癒合に伴う脳への障害を防ぐ
適切な時期での治療介入が必要

➡ 療育支援の活用

本人のレベルに合わせた学習環境の整備
理学療法、作業療法の利用

より良い健康管理を目指して

