

Potocki-Shaffer 症候群

1. Potocki-Shaffer (ぼときしえーふぁー) 症候群はどのような病気ですか？

Potocki-Shaffer 症候群は 11 番染色体 p11.2-p12 領域の欠失により、主要症状として発達遅滞、知的障害、多発性外骨腫、両側頭頂孔(対称性で卵型の頭頂骨欠損)を有する症候群です。

2. この病気の患者さんはどのくらいいるのですか？

現時点で不明です。

3. この病気はどのような人に多いですか

発達遅滞や知的障害に加えて、両側頭頂孔もしくは多発性外骨腫のいずれか、または両方の所見の組み合わせを認める場合は本症候群が強く疑われます。

4. この病気の原因はわかっているのですか

染色体 11p11.2-p12 領域に存在し、多発性外骨腫の原因である EXT2 遺伝子と両側頭頂孔の原因である ALX4 が遺伝子の両方が欠失することにより発症します。

5. この病気では遺伝するのですか

ほとんどの例が新生突然変異で生じ、通常家系内の罹患者は一人ですが、まれに片親の染色体均衡型挿入転座に起因したきょうだい罹患者が報告されていることもあるため、必要に応じた遺伝カウンセリングが有用です。

6. この病気はどのような症状が起きますか

主要症状として、発達遅滞、知的障害、多発性外骨腫(長管骨の骨幹部から外側に成長する軟骨を被った良性骨腫瘍)、両側頭頂孔(対称性で卵型の頭頂骨欠損)を認めます。その他、小頭、大泉門開大、眼科異常、停留精巣や小陰茎などの外性器所見を認めることがあります。

7. この病気にはどのような治療法がありますか

合併症の程度に応じた治療を行います。多発性外骨腫に対しては、日常生活を損なう場合に外科的切除を検討します。また、発達遅滞・知的障害に対するリハビリや療育支援も有用です。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか

発達遅滞、両側頭頂孔の所見は乳児期に判明することが多いですが、多発性外骨腫は通常幼児期を中心に発症します。療育支援、健康管理を含めた長期のフォローアップを必要とします。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

頭頂孔は通常無症状ですが、コンタクスポーツを避けるなど頭部への物理的刺激には留意します。

10. 次の病名はこの病気の別名又はこの病気に含まれる、あるいは深く関連する病名です。ただし、これらの病気(病名)であっても医療費助成の対象とならないこともありますので、主治医に相談してください。

11p11. 2-p12 微細欠失症候群

11. この病気に関する資料・関連リンク

「マイクロアレイ染色体検査で明らかになる染色体微細構造異常症候群を示す小児から成人の診断・診療体制の構築」研究班ホームページ

<http://square.umin.ac.jp/CMA/>