

(20) ソトス症候群

【診断基準】

主要臨床症状 1～3 を認め、原因遺伝子 (NSD1 遺伝子等) に点変異を認めるか、NSD1 を含む 5 番染色体長腕に欠失を認める場合に、ソトス症候群と診断が確定する。変異や欠失を認めない場合もあり、下記の症状のうち 1～4 を全て満たす場合に本症候群と臨床診断される。

I. 主要臨床症状

1. 乳・幼児期の大頭症 ($\geq 2SD$)
2. 乳・幼児期の過成長 ($\geq 2SD$)
3. 頭が大きく長頭、大きい手足、前額・下顎の突出、高口蓋、眼瞼裂斜下、両眼隔離を含む特徴的な外見
4. 精神発達遅滞

【重症度分類】

1. 小児例 (18 才未満) 小児慢性特定疾病の状態の程度に準ずる。

症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折または脱臼のうちいずれか一つ以上続く場合

又は 現在の治療で、強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬、 β ブロッカーのいずれかが投与されている場合

又は 治療で、呼吸管理 (人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするもの)、酸素療法、胃管・胃瘻・中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合

又は 腫瘍等を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合。ただし、治療後から 5 年経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする

2. 成人例 成人例は、1)～4) のいずれかに該当する者を対象とする。

- 1) 難治性てんかんの場合。

2) 先天性心疾患があり、薬物治療・手術によっても NYHA 分類でⅡ度以上に該当する場合。

3) 気管切開、非経口的栄養摂取 (経管栄養、中心静脈栄養など)、人工呼吸器使用の場合。

- 4) 腎不全を伴う場合。CKD 重症度分類ヒートマップが赤の部分の場合。