

運動発達

1. 筋緊張の弱さ
2. 体が大きい、頭が大きい
3. 協調運動が苦手
 - バランスがとれない
動きがぎこちない、不器用
 - 運動発達がゆっくり

運動発達ついてですが、ソトス症候群のお子さんは、筋緊張が弱い、身長が高く、頭が大きいというバランスの取りにくい体型をしていること、そして協調運動があまり上手ではないという特徴を持っています。このような特徴から、バランスがとりにくくて、動きがぎこちなくなってしまうので、ハイハイしたり、歩いたりといった運動の発達がゆっくりになります。そして手先の細かい動作も苦手で、ボタンをかける、はずす、靴ひもを結ぶなどもなかなか上手くできないことが多いです。

精神発達 ことば

- Q. こちらの言っていることは理解しているのに、自分からはなかなか言語がでてこない・・・
- 理解はできるが、言葉を使って表現するのが難しい
 - 具体的に視覚的にわかりやすい手段を使ってみる
(例えば、絵カード、サインなど)

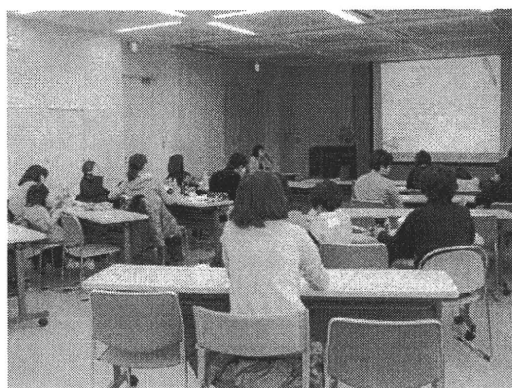
精神発達、とくに「ことば」についてです。「こちらの言っていることは理解しているのに、自分からはなかなか言語がでてこない・・・」といった悩みを外来で聞くことが多いです。ソトス症候群のお子さんは、理解はでいいけれど、言葉という手段を使って表現するのが難しく、時間がかかるという特徴があります。

家庭でできることとしては、具体的で見てわかりやすい手段を使ってコミュニケーションを取るのも、1つの方法です。例えば、絵カードやサイン、ジャスチャーなどを用いてみるといいかもしれません。

最後に

ソトス症候群の成長や発達、合併症の特徴を医療、療育、教育のスタッフ、そしてご家族の皆さんが正しく理解し、それぞれのお子さんにあった健康管理、療育、教育を行うことが大切です。

今まで話してきたような、ソトス症候群のお子さんの特徴を、私たち医療側、療育の先生達や、幼稚園、学校の先生方、そしてご家族の皆さんが正しく理解して、それぞれのお子さんにあった健康管理、療育、教育を行うことが大切だと思います。ありがとうございました。



ソトス症候群の会

開催日:平成23年2月11日(金)

場所:神奈川県立こども医療センター本館2階講堂

ソトス症候群研究からわかったこと、 期待されること

東北大学 医学部 ¹⁾精神・神経生物分野
²⁾小児科

¹⁾富田 博秋、²⁾福與なおみ

富田:ご紹介頂きました東北大学の富田とい
います。よろしくお願ひ致します。今日はソ
トス症候群の会にお招き頂きありがとうございました。私の方からは、ソトス症候群の研究
からわかったこと、期待されることについて発
表させて頂きたいと思ひます。

まず私は実際にソトス症候群のお子さんの
診療に携わっているわけではなく、原因遺
伝子の研究に携わってきました。今回、厚生
労働省難治性疾患克服研究事業の「ソトス
症候群のスクリーニング・診断システムの開
発と実用化」研究班を立ち上げて、スライド
に示しましたが、黒澤先生や、今日来ている
東北大学の福與先生など、たくさんの先生
方にも加わって頂いて研究を進めています。

厚生労働省 難治性疾患克服研究事業 「ソトス症候群のスクリーニング・

診断システムの開発と実用化」研究班

神奈川県立こども医療センター 遺伝科
黒澤健司
大阪府立母子保健総合医療センター 遺伝診療科
岡本伸彦
東北大学病院・小児科
福與なおみ
長崎大学・精神神経科
黒滝直弘
横浜市立大学 大学院 医学研究科 環境分子医科学部門
松本直通、西村章
東北大学 大学院 医学系研究科 精神神経生物学分野
富田博秋、小野千晶、齋志前

今から約 50 年前にアメリカの内分泌学者、
ホアン・ソトス医学博士が、成長が速く、骨年

齢の亢進した、頭の大きく、特徴的な顔立ち
で、発達の遅れがあるといった似た症状のあ
る 5 人を報告されました。

ソトス症候群とは？

・・・何でソトス？

約50年前のアメリカ

1964年:
アメリカの内分泌学者、ホアン・ソトス医学博士と彼の同僚が、
異例の速さで成長し、骨年齢の亢進した、頭の大きく特徴的な
顔立ちを持つ、言葉や行動の習得に時間と努力を要するとい
う似た臨床症状のある血縁関係のない5人のお子さんの臨床
症状を報告し、独立した疾患ではないかと提唱

・・・ホルモンの異常はこの子供達から見つける事はなく遺伝
子によるものと推測

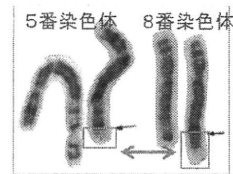
その気になって診てみると・・・

1~2万人に1人の割合でこのようなお子さんがおられる

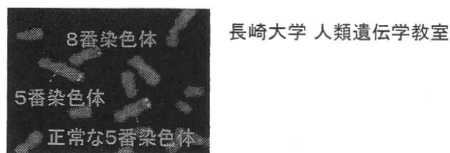
その後も世界から同じような症状をもつお子
さんの報告が出てきて、だいたい 1~2 万人
に1人くらいの割合で、このようなお子さんが
存在するだろうと推測されました。

約10年前の神奈川県立こども医療センター

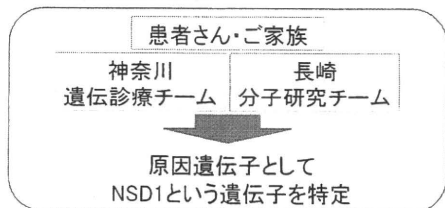
ソトス症候群の症状を示す患者さんのお一人に染色体検査で
5番目と8番目の一部が入れ替わっている染色体の構造異常



そして、約 10 年前に神奈川県立こども
医療センターの今泉先生、升野先生を中心
とするグループが、ソトス症候群の症状を示
す患者さんのお一人に染色体検査で5番目
と8番目の一部が入れ替わっている染色体
の構造異常があることを見つけ、長崎大学
の黒滝先生、松本先生、新川先生を中心と
するグループが原因遺伝子として、NSD1 と
いう遺伝子を特定しました。

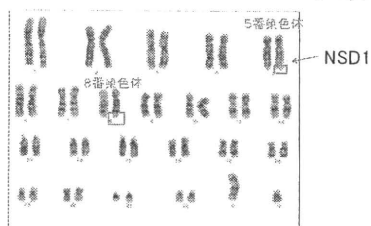


長崎大学 人類遺伝学教室



人には2~3万個の遺伝子があり、23対(46本)の染色体の上に規則正しく分散して配置されています。父親から1対(23本、2~3万個の遺伝子)、母親から1対(23本、2~3万個の遺伝子)を受け継いでいることとなります。先程の NSD1 遺伝子を特定するきっかけとなったソース症候群の患者さんは、5番目と8番目の一部が入れ替わっている染色体の構造異常があり、それまでも海外から5番染色体と、他の染色体とが入れ違っている染色体の構造異常をもつソース症候群の患者さんがいくつか報告されていたため、5番染色体の端っこに原因遺伝子があるのではないかと調べた結果、NSD1が正常に働かないことでソース症候群の症状がでることが分かったのです。

NSD1特定のきっかけとなったソース症候群の患者さん
5番目と8番目の染色体の一部が入れ替わる構造異常
転座

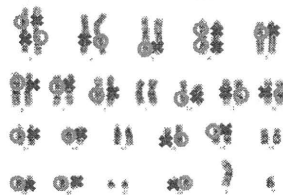


このような入れ替わりが原因でソース症候群がおこることはソース症候群の患者さんの中でも珍しい。

遺伝子が正常に働かないということは珍しいことではなく、誰でも、2~3万個の遺伝子

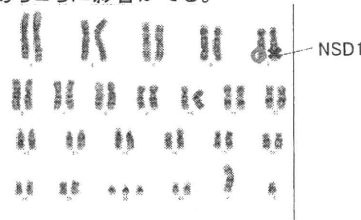
のうち、20個くらいは正常に働かない遺伝子がありますが、大抵は1対の遺伝子が正常に働かなくても、もう1対の遺伝子が働いていれば影響はありません。しかし、NSD1という遺伝子は、1つ正常に働かないだけで成長や体のあちこちに影響がでてくる遺伝子で、非常に重要な遺伝子だと考えられます。

誰でも2~3万個の遺伝子のうち
20個くらい正常に働かない遺伝子がある。



しかし、大抵は1対の遺伝子が正常に働かなくても
もう1対の遺伝子が働いていれば目立った影響はない。

5番目の染色体にあるNSD1という遺伝子は
1つ正常に働かないだけで成長や
身体のアチコチに影響がでる。

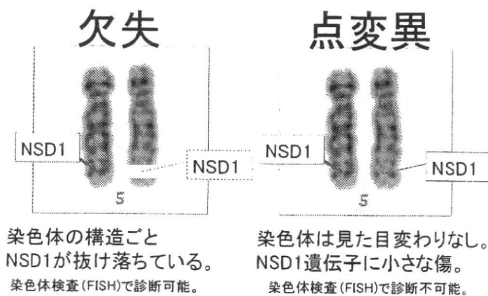


「ソース症候群」

NSD1 が正常に働かなくなる原因は大きく2つあって、1つはNSD1を含む染色体の一部がほんのすこし欠けている「欠失」、もう一つは染色体は欠けているところはないけれども、遺伝子の暗号に小さな傷がついている「点変異」というのがあります。欠失はFISH検査で診断をつけることができます。日本人は欠失のタイプが多いとされています。

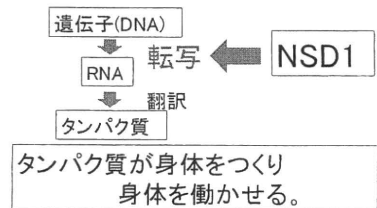
「ソトス症候群」

NSD1が正常に働かなくなる原因



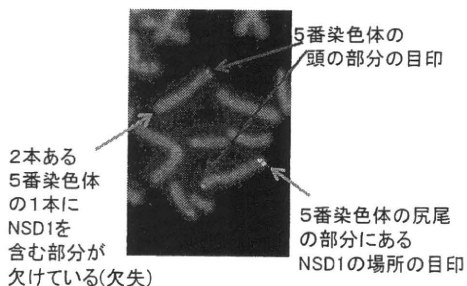
遺伝子(DNA)はタンパク質の設計図

遺伝子を元にタンパク質が合成する。



このような課題を解決するためには NSD1 が人体でどのような働きをして、NSD1 が働かないことでどのようにソトス症候群の症状が出てくるかを知る必要があります。NSD1 とは、核受容体 SET ドメイン を含むタンパク質1 と言います。一般的に遺伝子はタンパク質の設計図であり、遺伝子の暗号をもとにしてタンパク質が作られます。そして、そのタンパク質が体を作って、働かせます。遺伝子からタンパク質を合成する際に、遺伝子から RNA というものに一度転写されてから、RNA からタンパク質が作られます。この転写という部分に NSD1 は関わっていると言われていいます。おそらく NSD1 は他の遺伝子の転写を調節することで、丁度良い量のタンパク質を作る状態にしているのだと考えられます。NSD1 が正常に働かないと、他の本来正常に働くはずの遺伝子が、うまくタンパク質にならないため、ソトス症候群のさまざまな症状が出現すると考えられます。

ソトス症候群の染色体検査(FISH)診断

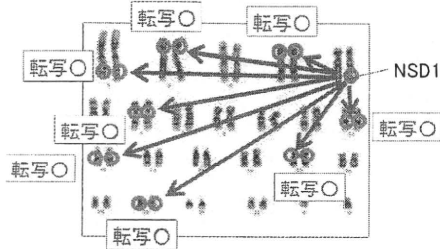


臨床の面で、残されている課題としては、3 つのことが挙げられます。1 つは、点変異が原因となっている症例の診断は簡単ではないという点、2 つ目は、原因によって症状の出方はどう異なるのか? という点。3 つ目としては、NSD1 に異常がないのにソトス症候群の症状を呈する症例はどう考えるべきか、という点です。

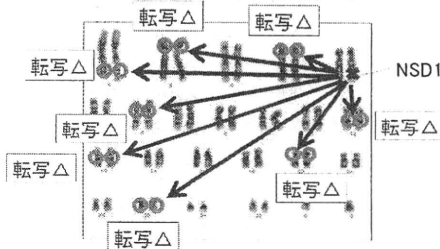
残されている課題

- ・点変異が原因となっている症例の診断は簡単ではない。
- ・原因によって症状の出方はどう異なるのか?
- ・NSD1に異常がないのにソトス症候群の症状を呈する症例

NSD1は他の遺伝子の転写を調節することで
丁度良い量のタンパク質を作る状態に貢献(多分)。



NSD1が正常に働かないと
他の本来正常に働くはずの遺伝子が
うまくタンパク質にならない。



「ソース症候群」の多彩な症状

遺伝子の研究の面では、NSD1 がどのような遺伝子の転写・タンパク質の合成に影響を及ぼしているのか、NSD1 のどの遺伝子への影響がソース症候群の多彩な症状の発現に関係しているのか、というのを解明していくことが課題となります。

残されている課題

- NSD1がどのような遺伝子の転写・タンパク質の合成に影響を及ぼしているのか？
- NSD1のどの遺伝子への影響がソース症候群の多彩な症状の発現に関係しているのか？

臨床の現場の課題としては、染色体検査をする以前に、臨床症状からソース症候群を診断することが、重要なのですが、一般の

残されている課題

染色体診断以前に臨床症状からの診断が重要だが簡単ではない。

- 非常に多彩な臨床症状
- 症状の出方に大きな個人差
- 多くは非特異的な症状

症状の実態の把握、
知識の共有化・普及が大事

小児科の先生方にとっては、それは簡単なことではありません。理由としては、臨床症状が非常に多彩であること、症状の出方に大きな個人差があること、そして、一つ一つの症状をみても、多くは他の症候群や疾患でも見られるような、非特異的な症状であることが、診断を難しくさせていると思われます。これには、まずソース症候群の症状の実態を把握して、小児科の先生達への知識の共有化・普及が大事となってきます。

そこで具体的に、我々研究班では、本日、来られている福與先生を中心に臨床症状の実態の把握のために、全国調査を行っています。そして、分子レベルでは、点変異の方の診断を効率に行えるようなシステム作り、NSD1 以外の原因を特定していくことを目指しています。

残されている課題のまとめ (研究班の目指すところ)

- 臨床症状の実態の把握
 - 全国調査
 - 神奈川、大阪での詳細調査
- 分子レベルでの病態の解明
 - 点変異診断の効率化
 - NSD1以外の原因の特定
- 知識の共有化・普及

全国調査は、全国 373 施設を対象として、176 施設から回答を得ました。その結果、過

去5年間に診療したトス症候群の症例数 227 人でした。このうち FISH や NSD1 遺伝子検査で診断が確定している方は 100 人と半数以下でした。また 1~2 万人に 1 人という頻度からすると、今回の結果の人数は少なく、トス症候群が日常診療で見落とされている可能性が示唆されました。

本邦のトス症候群患者診断実態調査

対象: 全国の小児神経専門医研修認定施設 373施設
 結果: 回答数176施設(回答率47%)
 過去5年間に診療したトス症候群の症例数 227人

FISH検査で診断確定	87人
FISH検査陰性、NSD1遺伝子検査で診断確定	13人
染色体・遺伝子検査未施行	82人
FISH検査陰性、NSD1遺伝子検査未施行	32人
FISH検査陰性、NSD1遺伝子検査陰性	6人
未記入	7人

頻度 出生1から2万人に1人:
 0歳~14歳 推定450~850人の罹患率

トス症候群が日常診療で見落とされている可能性
 染色体・遺伝子検査による確定診断例は半数に満たない実態

またトス症候群の症状についての調査では、新生児期の黄疸・筋緊張低下・哺乳不全や、便秘・伝導性聴覚障害が海外の報告と比べてかなり少ない結果であり、今後は、これらの症状について診断基準で強調し、診断の見落としや遅れを改善する必要があると思われました。

本邦のトス症候群患者症状実態調査

対象: 全国の小児神経専門医と小児遺伝学会会員 1073人
 結果: 回答数574人(回答率53%)
 トス症候群を疑う10大症状

<ol style="list-style-type: none"> 1. 頭囲拡大(89%) 2. 特徴的な顔貌(89%) 3. 精神運動発達遅滞(82%) 4. 高身長(63%) 5. 胎生期の過成長(39%) 6. 骨年齢促進(28%) 	<p>NSD1変異230人の臨床像 (Tatton-Brown et al. 2005)</p> <p>基本的な特徴 (90%以上の人にある特徴)</p> <p>主な特徴 (15-89%の人にある特徴)</p> <p>関連する特徴 (2つ以上の特徴が、15%未満の人にある特徴)</p>
---	---

新生児期の黄疸・筋緊張低下・哺乳不全: 本邦 5%以下
 便秘・伝導性聴覚障害: 本邦 1%以下

診断基準で強調し、診断の見落とし、遅れを改善

点変異診断の効率化については、現在トス症候群の患者さんと、健常対照者の血液由来の細胞の遺伝子を定量し、トス症候群で2倍以上に増加している遺伝子が19

個、半分以下に減少している遺伝子が11個みつかっています。NSD1 遺伝子に顕著な影響を受けていると考えられる候補マーカー遺伝子を探すことによって、点変異症例のスクリーニングや診断につなげていければと考えています。

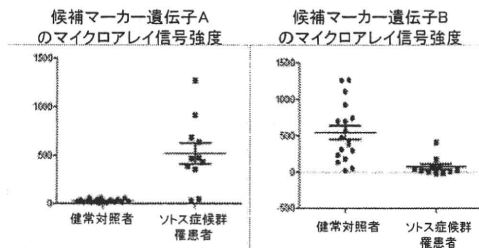
Cohort 1:
 トス症候群の患者さん5名と健常対照者6名

Cohort 2:
 トス症候群の患者さん6名と健常対照者12名

血液由来の細胞: 15,235 個の遺伝子を定量

トス症候群 > 健常対照者 (2倍以上に増加)
 19 個の遺伝子
 トス症候群 < 健常対照者 (半分以下に減少)
 11 個の遺伝子

トス症候群の患者さんで
 NSD1の下流で顕著な影響を受けている
 と考えられる遺伝子の候補



トス症候群のことを小児科の先生方や一般の方々にも知ってもらうということは、非常に重要です。アメリカでは、トス症候群支援機構というのが1988年に結成され、トス症候群の罹患者、家族、専門家が交流し、いろいろな活動を行っています。



米国稀少疾患機構 National Organization of
Rare Disorders (NORD) の一組織として活動

ソトス症候群: 家族向けハンドブック

"Sotos Syndrome: A Handbook for Families"

Rebecca Rae Anderson, J.D.; M.S., Bruce A. Buehler, M.D., Bradley Schaefer, M.D.

(55ページのブックレット)

長崎大学・黒滝直弘先生が翻訳中

ソトス症候群: 家族向けハンドブック

第1章 ソトス症候群の概要

- ・出生時～成人に至るまでの経過
- ・診断～病因
- ・社会～学校～家族

第2章 医学と発達の評価

第3章 用語集

第4章 参考文献

この団体が、ソトス症候群の家族向けハンドブックを作成しており、これに関しては、現在長崎大学の黒滝先生が翻訳中であります。このハンドブックには、出生時から成人に至るまでの経過が細かく記載され、患者さんやご家族達のコメントなどものっています。

乳・幼児期

- ・身長、頭囲の成長、歯が生えるのが顕著に早い。
- ・筋緊張が低く、座る、這う、立つ、歩行の困難。
- ・摂食は大勢の乳児で問題、頭が座るのも遅い。
- ・微細運動(掴む、物で遊ぶ)、発語、表情をつくるのが苦手。
- ・顔面筋の未発達の影響で、口呼吸やよだれ。

幼少期

- ・今まで静かだった子供が、周りに興味を示し始め、他の人と交わるようになる。
- ・一方、子供は安易に苛立ち、叩いたり押ししたりし、ものごとに集中できず長続きしない。
- ・しばしば痛みに鈍感、音に過敏。
- ・過度の食欲や喉の渇き、過剰な発汗。
- ・過成長は4歳を過ぎると少し落ち着き始めるが、筋緊張は幼少期を通して低い。
- その結果、排泄や摂食、着るなど行為はゆっくり。
- ・他人の言っている事の理解は堅実に発達するが、自発的な発語の発達は遅れる。

就学期

- ・過成長の進度は遅くなるが、高身長傾向
- ・会話や機敏さ、器用さの問題と苦闘
- ・友人関係を築くのは困難を伴ったり、中には大人と一緒にいる方を好む子もいる。
- ・興奮を制御抑制しづらく癇癢をおこす、急激な気分の変動や不安感、恐怖感を感じることも。

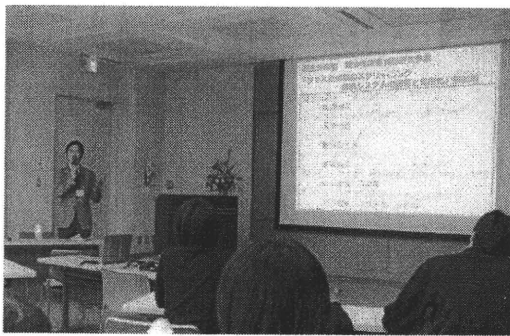
行動習慣の形成、学問の発展、健康管理、仲間との関係の適切な計画を維持して行くには、親と教師との強力な提携が重要である。

小学校も終盤になるにつれ、他の子供達が一気に成長し始めるようになると、子供の身長差は徐々に目立たなくなって行く。

女の子が思春期を迎えるのは平均的な年齢かやや早め。(骨成長が早い年齢で止まるため
成人後の身長はそう高くない。)

男の子が思春期を迎えるのは平均的な年齢かやや遅め。(体が大きい事はある運動には有利にもなる半面、
年相応で、格好良い服や靴を見つけるのに苦労。)

会話や機敏さ、器用さは引き続き向上。
特定の学習障害は残存する事もある。



卒業後の進路:

子供が確実に向上し学術的環境を楽しんでいれば、
大学への進学準備。
学術的環境が子供の存在にとって苦勞の種ならば、
生活技術に力を入れたプログラム、職業訓練。

どの思春期の子供も自己概念、
同年代から受け入れられる事、将来への不安と苦闘。
ソス症候群の子供は特に成長過程における
精神的激変に弱い事がある。

もし、学業や家族生活が不調になり始めたら、
迷うこと無く学校のカウンセラー、心理療法士、
その他信頼のおける専門家に相談を。

事例紹介

□息子の先生は、私が息子の症候群と癲癇について、教室で皆に話す事に同意してくれました。息子は恥ずかしがりでしたが、明らかに役に立ちました。

□私達の娘は、同年代の子達と上手くやっています。娘は友達になるのに、叩いたり蹴ったりしてはいけないという事を学んでいます。娘は近所の年下の子供達と遊ぶ事をよく選びます。

・息子はテレビを見るのがとても好きで一人で遊ぶ事が多いですが、働きかければグループに参加します。

・常に子供は清潔で魅力的に身繕いした恰好をさせてます。'健常児'よりも良く見えるようにしておくことは受け入れられる上で有利だと思うからです。

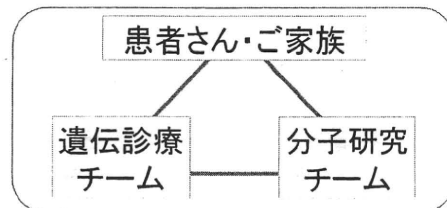
成年期

骨の過成長が止まり身長も平均範囲内に収まりがち。
(中には長身も)
身体のバランスもあまり目立たなくなるため
症状を見分ける事は難しい。

仕事は専門職から作業所まで様々。
微妙な表情などの認知が苦手だったり、不安、
強迫観念、恐怖症などで困ることもある。

大人のソス症候群の信頼できる情報は数少ない。
信頼できる情報は、今の子供達の世代が成人に
成長する事で集まり始めるであろう。

最後になりますが、ソス症候群の患者さんとご家族の皆さん、実際にソス症候群の診療に携わっている先生方、そして、私達のような分子レベルでの研究チームが、交流し情報を共有していくことが非常に重要と考えています。今日はありがとうございました。



(休憩)

スタッフ紹介

榎本: 本日参加しているスタッフの紹介をさせていただきます。先程ご発表頂いた、東北大学の精神・神経生物分野で研究されている富田博秋先生、そして東北大学小児科の福與なおみ先生、愛知県心身障害者コロニー中央病院から水野誠司先生、川崎福祉医療大学から認定遺伝カウンセラーの山内泰子先生です。そして神奈川県立こども医療センター 遺伝科の黒澤先生、古谷先生、

石川先生、ジュニアレジデントの谷河先生、認定遺伝カウンセラーの西川さん、そして私は遺伝科の榎本です。

自己紹介

A:4歳の娘がソトス症候群です。千葉から参りました。先生方の発表にあったソトス症候群の合併症のほとんどが当てはまっていました。情報が少なく、今回の先生方の講義は大変参考になりました。今は〇〇学園という障害児専門の保育・療育の施設に元気に通っています。最近はことばも増えてきました。妹がいて、姉妹とても仲良くしています。

B:3歳の息子がいます。他県に転居したのですが、今回ソトス症候群の会の案内を送って頂いて、とてもうれしく、ぜひ参加したいと思って来ました。まだ1人では歩けません、最近手押し車を押してどこでも歩くことができるようになって、本人はそれがとても楽しいようです。来年からTさんのところと同じ〇〇学園に入園する予定です。

C:5歳の息子がソトス症候群です。最近は何もとても大きくなり、力も強くなってくるので、その辺を抑えるのが、親としても大変です。でも、なんとか家族みんなで楽しくやっています。

D:2歳の息子がソトス症候群です。家族の会で、他のご家族と交流ができてとても感謝しています。息子よりも小さいお子さんのご家族には、わからないこととかあれば、聞いていただけたらと思いますし、年上のお子さんのご家族には、逆にいろいろとアドバイス

をいただければいいと思っていますので、よろしく願い致します。

E:市内から来ました。7歳の姉と2歳のソトス症候群の娘がいます。今回、同じソトス症候群のお子さん達とご家族と交流をもてとてもうれしいです。

F:2歳の娘がソトス症候群です。他県で生まれて、生まれてすぐに大動脈縮窄症があることがわかって、手術をしました。昨年にこちらに転居してきて、遺伝科に紹介されて、FISH検査でソトス症候群と診断されました。

質疑応答

E:ソトス症候群のこどもに、やってはいけないこととか、こういうことはやった方がいいという具体的なものはありますか？例えば、こういう食材を食べた方がいいなど。

黒澤:食べ物に関しては、どんなお子さんでも好き嫌いがあります。ソトス症候群のお子さんにはいい食材というものはありませんが、食事をする雰囲気作りはとても大切だと思います。家では好き嫌いがある食べないものもあるのに、学校や幼稚園では嫌いなものも食べる。といった話は良く聞きます。幼稚園や学校で、みんなでワイワイ楽しく食事をするという雰囲気がそうさせるのかもしれませんが。あとは、その食材が嫌いというのではなく、歯触りが嫌いということがあります。生野菜のシャキシャキ感やパリッとはじける感じの食感が嫌いというお子さんもいます。

食べ物以外には、行動の問題のところであった、音に対する敏感さについてですが、音に対して敏感といっても、どう気をつければ

いいのかというと、ソトス症候群のお子さんは運動会のスタートのピストルの音が非常に苦手です。せっかく何週間も練習してきたのに、ピストルの音でパニックになってしまい、その後の種目ができなくなってしまいます。そこで、幼稚園や学校の先生方に、お願いして、「よーいどん」のかけ声にしてもらうといった工夫が必要です。他には、発表会や節分などに使う、お面でパニックになりやすいです。これも、周囲の方に理解をしていただいて、何らかの対処が必要です。

また行動の問題に関してですが、落ち着きのなさというのは、就学以降には少しずつ落ち着く傾向があります。幼稚園は遊ぶところですが、小学校は勉強するところなので、その辺はお子さん達も徐々に理解して、随分変わってきます。

F: 先程、遺伝子の異常の違いで症状が異なるとお話ししていましたが、例えば IQ などの知的な面がどうなのでしょうか？

黒澤: 染色体が欠失しているタイプと、点変異のタイプでは、違いはあります。例えば、泌尿器系の奇形が欠失のタイプでは多いですし、頭の大きさも欠失のタイプの方が大きいです。一方でけいれん・ひきつけに関しては、欠失のタイプと、点変異のタイプではあまり差がないことがわかりました。発達の面に関しては、欠失のタイプの方が、少しゆっくり目です。しかし、ソトス症候群のお子さんの発達はゆっくりですが、確実にその子のペースで伸びていきます。いつまで伸びるかという、大人になっても伸びます。私たちが 20 歳の時と、40 歳の時では、IQ は変わらなけれども、いろいろな経験を積んだ分、成

長しています。ソトス症候群のお子さんと同じです。IQ・DQ といった知能指数や発達指数では、計れない、経験の積み重ねによって習得する部分は年齢とともに伸びていきます。

先程も言いましたが、染色体が欠失しているタイプと、点変異のタイプでは、違いはあります。しかし、海外の報告では点変異のタイプが多く、日本では欠失のタイプが多いので、症状や合併症も微妙に食い違っています。これから、いろいろな研究や調査で、食い違いがないようにまとめていかなければいけないと思っています。

福與: 将来的なことという点で、捕捉させていただきます。今回の第 1 次調査の集計結果の就学状況について、簡単に説明させていただきます。小学校は普通学校普通学級 4 人、普通学校特殊学級 14 人、特別支援学校 17 人。中学校では、普通学校普通学級 1 人、普通学校特殊学級 8 人、特別支援学校 2 人、高校生以上では、普通学校普通学級 1 人、普通学校特殊学級 0 人、特別支援学校 9 人、施設入所 3 人という結果になっています。

B: うちの子は、とても食べるのですが、よく喉に食べ物を詰まらせるのが一番困っています。詰まると、顔を真っ赤にして苦しそうにして窒息寸前の様になります。口の中の物をかきだしたりしますが、何か応急処置の方法など教えて頂ければと思います。

福與: 嚥下や、ものを詰まらせるといった症状に関しては、今回の調査ではしていませんが、消化管、食道の奇形が 10% の方でみられていました。

榎本:お話を聞くと、詰まらせて顔を真っ赤にしているということなので、窒息の状態ではないと思います。食べたものが喉にひっかかって、飲み下しができない状態なのかなと推測します。その場合は、水を飲ませたり、口の中のものをかきだすなどの対処でいいと思います。周りが慌ててしまうと、本人もパニックになって余計に気管の方に食べ物が入っていく可能性があるのです。慌てずに、自分で飲みこむまで静かに見守ってあげるのがいいと思います。

A:遺伝子治療の可能性について、わかる範囲で教えて頂きたい。

富田:今の私たちの行っている研究が、すぐに治療に結びつくかという点、それは難しいです。NSD1の異常によって、いろいろなところに症状がでるので、遺伝子治療はターゲットをしぼれていないと難しいでしょう。かなり先の話になると思いますが、遺伝子治療という形だけではなく、症状改善に効果がある薬などの開発などにも繋がる可能性はあると思います。

A:質問ではなく、要望です。数年先のこどもの将来に関しては、ある程度想像がつくのですが、遠い将来、成人した後に、どうなるのか?という漠然とした不安があります。成人した後の情報を還元して頂きたい。

富田:私たち研究者の方でも研究・調査の結果を還元していきたいと考えていますが、実際に体験された方、ソス症候群のお子さんをお育てのご家族の意見がなによりも参

考になると思います。ご家族の皆さんでも、そのような場を立ち上げて頂いて、我々もそれをできるだけサポートしていくことができると理想的だと考えています。

F:便秘がひどく、浣腸や酸化マグネシウムなどで対処しています。一生これを続けなければならないのか心配です。

黒澤:腹筋の力が弱いことが原因です。立位歩行が安定し、小学校に入るところには、ふんばる力がついて、少し改善すると思います。それまでは、浣腸やお薬を続けていただいていた方がいいと思います。

E:合併症は起きやすい子と、そうでない子はいらっしゃいますでしょうか?例えば心臓に奇形があったら、腎臓にも奇形が起りやすいとか。

黒澤:合併症をたくさん合併している子もいれば、少ないお子さんもいます。合併症の組合せもとくに傾向があるわけではありません。ただ、先程も言いましたが、欠失のタイプと、点変異のタイプで多少差はあります。

F:合併症に側弯がありますが、筋緊張が弱いことからくるのであれば、腹筋などのトレーニングをすることによって防げるのか?

福與:側弯は学童期以降に合併するのがほとんどです。今回の調査では、腹筋をしているかどうかというところは調べていないが、腹筋を鍛えることと、側弯はあまり関係ないと思います。次回の調査で筋力トレーニングの有無などについてを質問事項に組み込むことができれば、検討します。

榎本:質問がなければ、時間になりましたので、ソトス症候群の会をこれで終了とさせていただきます。最後に黒澤先生から一言お願いします。

黒澤:本日は悪天候のなか、遠方からもご参加いただき、大変ありがとうございました。今回の会が皆さんにとって、有意義な時間となりましたでしょうか。くれぐれも、気をつけてお

帰り下さい。

(注意:プライバシー保護のためご家族や関係者のお名前は隠しました。また、内容を損なわない程度で部分的に改変しております。ご了承下さい。) 文責:石川亜貴

参加スタッフ

所属	参加者
神奈川県立こども医療センター	黒澤健司
	古谷孝憲
	榎本啓典
	石川亜貴
	谷河純平
	三谷忠宏
	西川智子
東北大学 医学部 精神・神経生物学分野	富田博秋
東北大学 医学部 小児科	福與なおみ
愛知県心身障害者コロニー中央病院	水野誠司
川崎医療福祉大学	山内泰子

資料 5 (分担研究課題：ソトス症候群に関する知識の罹患者・家族への普及・啓発)

ソトス症候群 家族向けハンドブック 草稿 (第 1 稿)

ソトス症候群

家族向けハンドブック

第 3 版

Rebecca Rae Anderson, J.D., M.S.

Bruce A. Buehler, M.D.

G. Bradley Schaefer, M.D.

Munroe-Meyer Institute, UNMC, Nebraska, USA, 2005

一瀬志穂 (愛のメディカル) 訳

2010 (平成 22) 年

目次

第一章 ソトス症候群の叙述.....	48
出生時 [The Newborn Period]	48
乳・幼児期 [Infants and Toddlers]	48
幼少期 [Young Children]	49
就学期 [The School Years]	51
成年期 [Adulthood]	52
一般的な特徴 [General Characteristics]	53
鑑別診断 [Differential Diagnoses]	55
過成長症候群 [Overgrowth Syndromes]	56
その他の病気と症候群 [Other Conditions and Syndromes]	56
遺伝子と遺伝[Genes and Heredity]	57
学校の役割 [The Role of the Schools]	60
地域社会の財源 [Community Resources]	62
兄弟姉妹と家族 [Siblings and Families]	63
広い共同社会 The Wider Community [The Wider Community]	64
合意 [Coming to Terms]	65
第二章 医学と発達評価[Medical and Developmental Evaluation]	66
遺伝子 [Genetics].....	66
内分泌物（ホルモン）と成長 [Endocrine (Hormones) and Growth].....	69
中枢神経系（CNS; 脳）[Central Nervous System (CNS; Brain)].....	70
脳画像検査[Brain Imaging Studies]	71
内臓器官 [Internal Organs].....	71
悪性腫瘍 [Malignancies]	72
筋肉 [Muscle]	72
粗大運動遅滞 [Gross Motor Delay]	73
骨格と歯 [Skelton and Teeth].....	73
聴力 [Hearing]	74
発話と言語 [Speech and Language].....	75
目と視力 [Eyes and Vision].....	76
発達と知能 [Development and Intelligence]	76
行動の・精神医学の [Behavioral/Psychiatric].....	78
第三章 用語集 [Glossary]	
第四章 参考文献 [Selected References]	

序文

ソトス症候群とは、生涯の初期段階に遺伝子の病気で、それにより起こる身体の過成長である。ソトス症候群の子供達は、多くの場合同年代の子供達に比べ背が高く、重めの体重で頭部が大きい。その頭部の特異な形と大きさから、ソトス症候群は時として**脳性巨人症**と呼ばれる事もある。皮肉な事に、その身体の急速な成長は、多くの場合運動技能、認知能力と社会的発達の遅滞に伴われる。筋緊張は低く、会話は著しく弱い。

外見が実年齢より上に見え、行動が稚拙な子供は自尊心に乏しく、仲間や家族関係不自然で、学校における問題行動の恐れがある。幸運にも、幼年期の終盤、その差が縮まり始める。筋緊張は着実に発達し、それに伴い会話も向上する。多くの患者にとって、ソトス症候群は主として成長のする時期が変わる事である；早期の傾向にもかかわらず、ソトス症候群の成人は、おそらく正常範囲内の身長や知力であろう。

多くの遺伝の病気は出生時において顕著であり、専門の臨床検査により明確な診断結果が得られる。ソトス症候群は普通このような形式に従わない。むしろ、ソトス症候群と診断されるのはしばしば、何かの間違ひではないかと思案し、曖昧な元気づけ、または同様の漠然とした暗い来性を聞かされ、出来る限り挙げられる‘正常’な部分を褒められ、密かに何か大変な事が起こるのではないかと危惧した挙句紆余曲折を経て、子供の出生数か月後、若しくは数年後である。

ソトス症候群は致命的な病気ではないが、極めて困難な挑戦を余儀なくする。このハンドブックでは、ソトス症候群の特徴が再考され、成長の型の概要、並びにソトス症候群を患う人々が持つ個々の将来性を最大限に生かせる手助けする方法を提議する。本文全体を通して、ソトス症候群の子供を持つ親の洞察、意見や写真を読む事ができる。彼等のこの本への貢献とソトス症候群支援協会への賛同に感謝する。

第一章 ソトス症候群の叙述

出生時

健康な子供の誕生は、人生の日々の奇跡の一つであり、多くの場合私達はそうなる事と思っている。実際には、新生児30人ごとに1人は、即分かる重大な先天的欠損症を持って生まれ、それはその子供の医学、身体または発育の事態に重要な影響を及ぼす。出生後数か月から1年以内に、それに5%計上した全ての子供に（20人に1人）、出生時には顕著ではなかった長期に及ぶ身体や知力の発達に影響する病気の症状が現れ始める。これらの病気の中には遺伝子によるものもあり、少数は妊娠中に有害物質にさらされた事によって引き起こされ、そしてその他多くは原因不明である。

ソトス症候群を患った子の誕生は、しばしば不安な気持ちの跡を付ける。妊娠糖尿病のせいで私達の赤ん坊は6kgもあるのだろうか？ 一か月早く産むべきだったのだろうか？ どうしてこの子は哺乳瓶から飲むのを嫌がるのだろうか？ 変形（産科：児頭の応形機能）なのだろうか、それともテッド叔父さんから大きな頭と面長の顔をもらったのかしら？ 彼女は次女だからおっとりしているのかしら？ 私達は心配しすぎなのかも？

- 私の娘—7番目の子—はとても長細く骨ばっていて、寄り添わず、筋肉も弱くとてもだらりとして首も全くすわらない、他の赤ちゃん達ととても違って見えました。
- 私の息子は‘おかしな子供症候群’と言うあだ名で呼ばれました。私は私のかわいい赤ん坊が‘変な子供’と言われているのを知り、とても悲しかったです。
- 私は娘が生まれた時から、その見た目に困惑しました。私はこの子のとても尖った顎と大変奇妙な頭の形に落胆しました。何かが間違っていると思いました。

ソトス症候群の子供達の出生記録を見ていくと、しばしば見られるのが、大きい頭周囲（平均34cm前後に対し37cm前後）、長い体（平均51cm前後に対し58cm前後）、そして出生時の過体重（平均3kg前後に対し4kg強）である。これらは新生児の上位3%にあたる。

前頭（額）は不釣り合いに広く丸く、時としてこめかみのところで締まっている。目は端側に若干下方傾斜が見られ、側頭の幅が狭い為、両眼が隔離して見える。顕著な尖った顎が細長い顔と頭蓋の風貌に加わる。口蓋が高めの場合もある。手足が大きく見える事もある。低筋緊張により、だらりとした‘縫いぐるみ人形’状態を引き起こし、大変吸う力が弱いため、3分の1に当たる子供達が、口か鼻に管を通す胃管・経管栄養法に頼る事となる。40%程の子が、新生児黄疸、又は新生児高ビリルビン血症（ビリルビン過剰血症）の為、“新生児光線療法”の治療を受ける。

乳・幼児期

乳児は、数日余分に入院する場合もある、しかし普通、医療的指示も特に無く、はっきりした診断もなされないまま退院する事となる。もし、身体的問題が発見された場合、それらは大体が構造か機能、すなわち内反足、股関節脱臼、食欲不振や若しくは逆流（吐き出す）、といった事についてである。通常、これ

らは普通、偶然の出来事と説明される。適切な治療処置が行われ、親はその他の問題が起こる可能性がある事について知らされない。

その後数週間、数か月間は、思うように進歩の跡がみられない。摂食は大勢の乳児に問題として残存し、頭部のコントロールも遅く、低筋緊張がよちよち歩き、座る、這う、立つ事や歩く事を損なう。微細運動活動一掴む、物で遊ぶ、くつくと喉を鳴らす、片言のおしゃべり、そして表情さえも一の発達も遅れる。一般的な反応を示さない幼児と繋がりを築くのは難しい事かも知れない。その年齢の曲線グラフからはみでるほど（例えば、生後6か月で、生後18か月程の大きさ）、頭囲は気がかりな速さで成長する。水頭症（頭蓋腔内に溜まった余分な髄液による障害）が疑われる場合もあるが、ソトス症候群の人には絶対と言ってよいほど本当には存在しない。顔面筋の未発達の影響で、口呼吸やよだれをよく垂らす事が顕著な場合がある。骨成長が早い為萌出する時期が早まり、生後3か月程から生え始める場合もある。

- 私達の娘は、始め生後6か月間何もませんでした。娘は転がる事も、哺乳瓶を持つ事も一、二度だけで、常には持つ事は出来ませんでした。その後も、娘は運動能力がなかなか発達せず、生後11か月になり這うようになり、生後21か月になるまで歩きませんでした。娘が2歳年上の長女より背が高くなり始め、私達は本気で心配になりはじめました。

専門家や親戚は、大きな赤ん坊は始め筋肉力が体重に追いつくまで育つのに時間がかかる、と言い聞かせる事で両親の心配を軽減しようとする。これは魅力的な考えだが、会話力や微細運動の遅れについては説明しない。その上、身体技能が見られるようになって、しばしば粗野で不器用である。言葉の発達が通常より遅いと、親や専門家たちは難聴ではないかと疑う。一定の運動能力に達するに必要な筋肉の弱々しさと、時間がかかる事から、“脳損傷”、筋ジストロフィーやその他の神経筋系の損傷・欠損を危惧させる。親は次に何が起こるか思案し、常に不安である。

- 私達の娘は常に病気でした。保育所（託児所）は娘の受け入れを拒否しました。私は、いつもどこかの診察室にいました。成長し抱えるのもつらくなった上、娘は上手く歩く事ができませんでした。私は特定の人々しか彼女のケアに雇えませんでした。私達の結婚生活と家庭は崩壊しました。当時、その他の事でもストレスが溜まっており、娘の事は耐え難い辛い事でした。

幼少期

子供達の身体的成長がやっとなると、違った人格が現れ始める事がよくある。今まで静かだった子供が、突如周りに興味を示し始め、他の人と交わるようになる。しかし、子供は安易に苛立ち、すぐ叩いたり押ししたりし、何をやっても集中できず長続きしない。ソトス症候群の子供は、しばしば痛みに鈍感で音に過敏と言われる。過度の食欲や喉の渇き、過剰に汗をかく事も時々報告される。過成長は特に生誕時から4歳になるまでの間が劇的である、しかし、幼少期を通して、筋緊張は引き続きあまり発達しないままである。その結果、排泄や摂食、着るなどの自助技術の発達には時間がかかる。受動的会話（他人の言っている事を理解する）は堅実に発達するようだが、生産的会話力（自発的；言葉をや文を構成する）の発達はかなり遅れる。

- 私達の娘は、診断されてから長い道のりを超えてきました。娘は知力としては6か月程遅滞し、身体能力は12～18か月程度遅れています。娘はとても愛らしい子供です。娘はいつも抱きしめたりキスをしたりしてくれます。それに娘は兄弟姉妹とよく競い合います。常に上手くついて

行けるほどのコーディネーションはありませんが、娘は彼等が何かしているのを見ると、それを真似ようとします。時々、攻撃的な面も見せますが、大抵みんなと上手くやれます。娘はまだ4歳ですが、身体的に6～7歳ほどなので、人々は娘の実際の年齢を忘れてしまう事があり、娘が実際出来る事以上の事を要求する事があります。それは娘を苛立たせる事になります。

幼い子供の多くの行動が、苛立ちから来ている事は容易に想像できる。会話での意思疎通が出来ない子供は、よくむずかかったり、叫んだり、欲求不満を体で表現する。社会性の成熟は、一つは他人と関わる事による、しかし知力や感情の機能が準備できているかと言う事にもよる。ソトス症候群の子供の中には、知力や感情の成熟が違ふ、遅い時刻表上で発達する子がいる、効果的に“非常に悪い二歳”から“暴虐な三歳”へ、そして“恐るべき(素晴らしい)四歳”に伸ばす。他人と交流する事は社会性を身に着ける上で非常に重要であるが、社交に必要なスキルに欠ける事が相互関係の成功の妨げとなる悪循環が発生する場合がある。

問題の根底がコミュニケーション力に欠ける事である可能性と、口頭会話に必要な身体能力の発達遅滞により、大勢の専門家が論争的なコミュニケーションを、言語療法に加えて勧める事がある。これは、子供の口頭会話力が出始めるまでの間、子供にとって言いたい事を伝える直接の出口となる。ある子供にとって、手話(記号・標識)、そして手話と会話を同時に用いる事は、手話と会話両方を早く覚える助けとなる。口頭会話は手話よりも効果的な為、子供達は使えるならば口頭会話を使う。

- 娘が診断されると、すぐに私は物理、作業、言語療法のサービスを見つけ、そして私の他の子供達に特定の技術、仕事、手話を妹に教えるよう頼みました。娘は手話が上達するにつれ、癩癩や全体の苛立ちのレベルが下がりました。

ソトス症候群の子供を育てていく上で、物理や作業療法は重要な役割を果たす。計画された方法により、子供は癖のある悪い歩き方や姿勢を避けるよう、動き、バランスのとり方、手の技術を練習する事が出来る。効率的な動きの為の選択肢のある計画は、さらに、子供の動きや自助技術の向上を促進する。成功やしっかりとした土台にある自尊心の為の機会を与える。

- 私が息子を育てていく中で、大変感銘を受けた事の一つに、息子の身体的困難に挑む姿勢があります。私はダンサーで、幼児向けのクリエイティブムーブメントのクラスを受け持った事があります。それはとても楽しく、子供達の動きは興味深いものでした。そこで、観察した事から、特に重要な2点を皆さんと共有したいと思います。

一つは、どのような動きでも最終的に成功するには、その大きな一つの動きの構成を、各部分ごとに分けて行う事です。例えば、最初、息子はブランコを怖がりました。息子には、通常の直立体勢の物よりも支えがもっと十分必要である事が明白でした、だからタイヤのブランコを手に入れました。私はブランコに座る息子の側に立つ事で援助しました。そして息子は平易に足を地から離し、その後ゆっくりと押すまで進歩しました。

今、息子は本当に楽しそうに大きな弧を描いてブランコを漕いでいます、しかし、ここまで来られた理由は、息子が自分の恐怖心や必要性に合わせた速さでやって来る事が出来たからです。学んで行く過程で、一つの動き全体を一度に要求するよりも、その動きを構成する各部分を認識し考慮する事が重要です。

二つ目は、関連し明白な事です。様々な難しい(あまり難しくない)が興味をそそる物が用意してある事です。私達にとって何気ない事なので、子供が三輪車にただ単に座るだけで漕いでまわらないのを見ると苛立つ事があります。しかし、備品がある事で子供は挑戦し、励ます事によっ

て一つ一つ習得して行きます。全てを習得したら、子供は三輪車に乗ります、それはそこまで辿り着くまでの道のりを越えたとても爽快な気分です。

- とても良い作業療法士の助けと励ましで、私達の娘は今、走り、跳び、全速力で走り、踊り（娘のお気に入り）、そして水泳（まあそれらしく）を習っています。娘の筋緊張やコーディネーションは大変良くなり、社会的技術や生活技術はとても発達しました。娘は4歳半のほとんどの子供がする事が出来ます。娘は自分自身で着替え、歯磨きをし、ちゃんと食べる事ができ、‘料理’を手伝い、そしてクッキーの入った瓶を見つけるととても優秀な探知機です！

就学期

就学の年齢になると過成長の進度は遅くなるにも関わらず、小学生の子供はその後もその後遺症と長く関わって行く事となる。ソトス症候群の幼稚園児は、小学3年生と同じくらいの身長に成長する可能性がある。それでも会話や機動能力の問題と苦闘し、友人関係を築くのは困難を伴ったり、他の子からからかわれたり、仲間外れにされたりする事もある。中には大人と一緒にいる方を好んだり、孤独に育ったりする子もいる。情緒の未熟さ、興奮を制御抑制しづらい、不安症、恐怖症、急激な気分の変動や痙攣が、事態を悪化させる要因になる場合もある。行動形成、学問の発展、健康や仲間との関係の適切な計画を維持して行くには、親と教師との強力な提携が重要である。

- 私達の息子は、たった一人の友達にしか誕生日会に呼んで貰えませんでした。いつも息子が広場に一人ぼっちでいるのを見て、心を引き裂かれました。息子の先生は、私が息子の症候群と癲癇について、教室で皆に話す事に同意してくれました。息子は恥ずかしがりでしたが、明らかに役に立ちました。
- 私達の娘は、同年代の子達と上手くやっています。娘は友達になるのに、叩いたり蹴ったりしてはいけないという事を学んでいます。娘は近所の年下の子供達と遊ぶ事をよく選びます。

小学校も終盤になるにつれ、他の子供達が一気に成長し始めるようになると、子供の身長差は徐々に立たなくなっていく。女の子が思春期を迎えるのは、平均でも早めの方が平均的な年齢になりやすい。これは骨成長が早い年齢で止まるため、ソトス症候群の女性の究極的な身長の高さを抑える助けとなる。男の子達は平均的か平均でも遅めで思春期を迎える。

同時に、コーディネーションや会話は引き続き向上が見られる、しかしながら、特定の学習障害（特定の教科や思考過程での障害）は残存する事がよくある¹。子供の知的や感情の年齢は、大抵、実年齢に“追いつき”始める。体が大きい事はある運動には有利にもなる、しかし機敏さや柔軟さは限界がある場合がある。年相応で、格好良い服や靴を見つけるのに非常に苦労する。

- 常に子供は清潔で魅力的に身繕いした恰好をさせておきましょう。障害児が社会に受け入れてもらえるには、‘健常児’よりも良く見えるようにしておく必要があります。
- 息子をどのように紹介しましょう！他の子供のように、息子はとても愛らしい子です、しかし時々カッとなる事があります。息子は力加減がわからず、息子の握手や抱擁はとても力のこもったものになる事があります。息子は怒ると金切り声を上げたり叫んだりし、攻撃的な姿勢をとりまわります。後で息子は後悔し誤りますが、それを保持する事はままなりません。息子はジグゾーパズルが好きで、とても上手に合わせていきます。息子は一人で遊ぶ事が多いですが、聞かれればグループに参加します。彼はテレビを見るのがとても好きです、— 彼は幾つかの番組の対話全て

¹就学期間中、会話と言語能力は全体のIQと類似する傾向がある。

を反服する事ができます。息子は押し出されれば外で遊び、泳ぐ事や好みの役の真似をするのが好きです。息子は他の人にも役を演じるのに参加するよう促し、セリフまでくれます。息子のふるまいは、12～13歳の体格をした未熟な8歳児です。

十代の始め、学術的可能性の査定が、ソトス症候群の子供が将来何を出来るかと言う可能性に対し、もっと厳密な予想をくれる。指導カウンセラーの助けにより、親は卒業後の進路について、現実的に計画を立て始める事ができる。もし子供が確実に向上し学術的環境を楽しんでいるのであれば、カレッジへの進学準備をするのももっともである。もし、学術的教科が子供の存在にとって苦勞の種ならば、生活技術に力を入れたプログラム、職業訓練や成功的な社交はとても満足で有益である。

- 11歳の息子は典型的なソトス症候群の顔立ちをした美男子です；四角い頭、平らな額、眼瞼の傾斜した裂け目と長く尖った顎。息子は小さな鼻と下方が抓まれたような耳朶の大きい耳を持っています。息子は身長が168cm、体重が約85kgで男性のアメリカサイズ13号の靴を履きます。息子の足は横幅が広い為、私達はとても大きいサイズの靴下を買わねばなりません。息子の爪は平伏して伸び、腕は普通よりも長いです。息子の足は‘象足’のようです。

どの思春期の子供は自己概念、同年代から受け入れられる事や将来への不安と苦闘する。ソトス症候群の子供は、特に成長過程における精神的激変に弱い事がある。もし、学業や家族生活が落ち込み始めたら、迷うこと無く学校のカウンセラー、療法士、牧師やその他信頼のおける専門家に相談すべきである。

成年期

ソトス症候群の診断は、常に困難だが挑戦し甲斐がある。しばしば診断し損なわれ、または間違っただけで診断される為、大人のソトス症候群についての信頼できる情報は数少ない。骨年齢の過成長が止まり、身長は平均範囲内に収まりがちで（通常97%程の割合、中には長身もいる）、不釣り合いな身体造りもあまり目立たなくなる為、幼年期を過ぎると、症状を見分ける事はより難しくなる。しかし、脳のMRIは、特徴的な構造の違いを引き続き示す。

学校や仕事の経験は、専門職の道から保護作業場まで様々である。多数のソトス症候群の若者は、親元で暮らし続ける。彼等の進路は、ある部分は知力により、またある部分は社会的そして行動が考慮され決定される。

私達の経験から、少数で概括論にするには難しいにもかかわらず、ソトス症候群の成年は、社会行動の調整に引き続き苦闘する。微妙な表情や社交的合図の認識に欠ける場合もある。人によっては、無力にする不安、強迫観念、恐怖症などその他の精神障害を苦闘する。肥満が問題となる事もあり、精神作用薬と服用中（気分を変える）の人は特にその傾向がある。永続的な数学や数学に関する社会能力、例えば金銭管理、に対する障害が多数報告されている。頭に入れていて欲しい重要な事は、はっきりとソトス症候群と診断された成人に対する計画的な研究は、今ところ行われていないと言う事である。

信頼できる情報は、今の子供達の世代が成人に成長する事で集まり始めるであろう。

- 私の長期的な目標は何か？私は自分自身を養い、屋根が頭上にあり、人がする事をする人間になりたい。私がソトス症候群を患う人達に助言するとしたら、何か心から楽しめる事を見つけて、