

その事をいつも行う事です、と言うのも、そうする事によって満足する事ができるからです。私はディズニーの断固たる信奉者です。あなたが楽しめる事を行う事で、あなたは困難な事でもめげずにやっつけていけるのです。

- 私達の息子の風貌は今、彼が小さい頃よりも‘普通’に見えます。しかし、彼が話しをしたり動いたりすると、何かがおかしい事が明白です。息子は今も腕を少し曲げた状態で前かがみになって歩きます。そして息子は、時々言葉と言葉の間に中断を入れながら、しわがれた声で話します。
- 私の娘への期待は、娘が‘普通’の生活を、家庭か仕事のどちらか彼女の選ぶ方で送る事が出来るまで成長する事です。もし、彼女が今の進歩を維持し、何も大変な事が起こらなければ、これらの目標を成し遂げる事ができるかも知れません。
- 私達は、息子への期待に限度を設けないようにしました（息子の不器用さでは、彼がフレッド・アステアーのようにはならないと、私達も承知していてもです）。もし仮に、私達が限界を設定せねばならない事態が将来起こるとしたら、それは何か明確な事で、ひしてそれらは絶えず再検討されるでしょう。私達は他の息子や娘に協力的になるよう促しています — 私達は今のところ、これについて大騒ぎをするような事はしておらず、息子を甘やかすような事はせず、ただありのままの息子を愛しているだけです。

一般的な特徴

1964年に、アメリカ人の内分泌学者、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、頭の大きい、‘ごつごつ’した顔立ちと発育遅滞の、関連の無い5人の患者について述べた。厳密なる評価においても、一貫したホルモンの異常はこの子供達から見つける事は出来なかった；そこで、博士はこの成長の型は遺伝子によるものと提案した。

ソトス症候群は、初期の記述が提案したよりも、もっと一般的であった可能性がある、と言うのもその当時はもっと明白に病気に冒された人々しか医学の注目を浴びなかったからである。この“確かめる事に対する偏見”は医学書が合併症の可能性や最終的に将来起こえる事について過度に不安がらせる意味を持つ。沢山の推定事例が科学書に記載されており、そして多忙な遺伝子学クリニックでは、毎年数件のソトス症候群の子供を診るのも珍しくない。本物のソトス症候群は、1万件から1万5千件に一つの割合で見られる。現在、ソトス症候群と診断された人々は、おそらく実際には様々な障害、各自多少異なった容貌の組み合わせ、異なる原因、そして異なった結果を有するであろう。

顔立ちは最も顕著な典型的なソトス症候群の特徴である。それが最も特徴的なのは人生の初期における段階で、長細い顔に尖った顎と丸みをおびた額を含む。顔の形は、時々、“逆さまの梨（西洋梨）”と表現される。髪の毛の生え際は高め、目は少し眼瞼下垂で両眼隔離のようである。鼻は鼻突が上向きである場合や、鼻や頬が紅潮する事もある。普通、頭周囲や生誕時の長さは大体95%以上に見られ、その高範囲を維持する、しかしながら、一部の子供は平均に近い大きさを持つ。早期の骨年齢は90パーセントイル（100人中89人）か、それ以上に見られる。初期の言語と行動遅滞が見られる。

ソトス症候群の“厳密な基準”な臨床診断は、典型的な顔の外観と、それに加え以下から最低二つの事が要求される。

- 身長が90パーセントイル以上
- 頭周囲が90パーセントイル以上
- 発育遅滞

知識のある専門家によって“厳密な基準”を元に典型的なソトス症候群を診断された子供達の中で、85—90%の子に NSD1 (Nuclear SET domain 1) の第五染色体の遺伝子に変化(“突然変異”)が見られる。NSD1 の遺伝子の変異はソトス症候群である事を確証する、しかし一部の典型的な特徴を持つ子供は、NSD1 の変異を持たないようである(詳しくは“遺伝子”を参照)。

多くの子供達は大きな頭、低筋緊張や発達遅滞を持つが、ソトス症候群と示す典型的な要素を持っていない。このような決定的な要素の数に欠ける子供は、仮的に“ソトス症候群に似た”特徴を示していると分けられる。NSD1 遺伝子の検査後、大体 5~8%の子達がソトス症候群であると再診断される。NSD1 に変異が無い人々は、その他の遺伝子症候群を患っている可能性がある。

しかし、実際的な目的として、“ソトス症候群らしい”子供達の医療的、精神的、教育的と行動的要求は、ソトス症候群の子供達をととても似ている。2つを区別する事を継続するのは、第一に研究者が他の症状をもっと明白に定義し、特定の子供について間違った憶測を取る事を防ぐ役に立つ。概して、私達の経験は、“ソトス症候群らしい”症状を持つ子は典型的なソトス症候群の子供達より、ほぼ完全に初期の筋緊張と会話の問題を解決する事ができる。

ソトス症候群

大部分の子供にみられる特徴 (80—100%)

- 巨大脳症(脳の病的過形成)を伴わない大頭蓋(大きい頭蓋骨)
- 長頭症(長く細い頭蓋骨)
- MRI で読み取れる特有の脳の構造の変異(余分な水分、正中線の変化)
- 顕著な前頭部(額)“後退した髪の毛の生え際”
- 外見上の隔離症(距離は普通にもかかわらず、目が両眼隔離に見える事)
- 頬や鼻の紅潮
- 大きく弧を描いた口蓋(口蓋が狭く弧が上向きである)
- 出生時の身長と体重の増加
- 幼年期の過成長
- 不釣り合いに大きな頭と足
- 低筋緊張
- 発達遅滞
- 表現の言語遅滞

大多数に見られる特徴 (60—80%)

- 骨年齢の亢進(97 パーセントイル以上)
- 早過ぎる歯の萌出、柔らかいエナメル質
- 繊細運動コントロールに乏しい
- 眼瞼裂下垂もしくは“外下方傾斜瞼裂、逆蒙古様眼裂”(目の開口部は外端が鼻側よりも下向き)
- 顕著な尖った顎
- I.Q. は通常範囲内(>70 I.Q.)
- 学習障害
- 頻繁な上気道感染
- 行動障害(不安、鬱、恐怖、不眠、癩癩、短気、帯道症、不適切な話し言葉、引きこもり、活動亢進)

少数に見られる特徴 (50%以下)

- 高ビリルビン血症(新生児黄疸)

- 摂食障害の継続や逆流
- 股関節の脱臼若しくは先天性内反足
- 引き伸ばされた涎を垂らす
- 眼球振盪、斜視（眼の動きや焦点の問題）
- 自動制御機能不全（紅潮、多汗、乏しい体温制御力）
- 発作・痙攣
- 便秘、巨大結腸
- 脊柱外嚢症
- 心臓欠陥

時々または関連性の可能性がある特徴

- 異常な脳波図
- ブドウ糖過敏症（糖尿病前症）
- 甲状腺疾患
- 片側性肥大（不均等な肢の長さか体型）
- 腫瘍（良性と悪性）
- 私の最悪の時は、発達障害の診断を聞かされた時でした。私達の息子はまだ6歳で、私は今までに無いほど激しく泣いたのを覚えています。看護助手が部屋に入ってきて、言ってみれば私に‘泣いてもいい’許可をだした時、私は思わず彼女を引っ叩くところでした。
- 私はソトス症候群について何も知りませんでしたが、やっと診断された事で、息子の問題がもっと現実的で重大なものとなりました。
- 娘が生まれた時から、私は何かがおかしいと感じていました。ソトス症候群は衝撃的な事でしたが、私の想像では無かった事に安堵しました。

鑑別診断

医師達は、度々消去法によって子供の病気が何であるか結論を出す。よく見る症状にとって可能性のある原因のリストを“鑑別診断”と言う。他の障害の全ての特徴を計画的検査し、そしてそのどれも当てはまらない事が確認された場合、ソトス症候群である可能性が高まる。ここに述べる以下の病気は、その要約された性格と特徴からソトス症候群とはよく別として考えられている、そしてその特徴からソトス症候群とは区別される。

- 私達の息子は、次から次に専門医を受診しました、しかし、医師達は私達にただ「息子さんを愛してあげなさい」とだけしか仰いませんでした。ある小児神経科の先生は、息子は話す事は無いだろうと仰いました。違う先生は私達に、息子を施設に入れるよう仰いました。息子が脳下垂体に腫瘍を持っている、と私達は宣告されました。そして先生達は、息子は睾丸に腫瘍を持っていたと考えました。それはとても気の滅入る事でした。
- 当初、私達は脳性麻痺ではないかと心配しました。正直に言うと、ソトス症候群という事に安心しました。私達は、この病気の持つ難しさに気づきました、しかし、私達はとても特別な子を授かったと感じています。

脆弱性 X 症候群

最も一般的な男性の軽・中度の精神遅滞、女性にも影響する事がある。若干高めの身長。とても大きい頭部。大きい耳、顕著な前頭（額）と顎。自閉症的な行動（手をバタつかせる、手を噛む、目を合わせる事に難色を示す）。幼少期からの睾丸肥大。女性は学習障害・遅滞、若しくはその全症候の可能性もある、しかし大抵の場合、その手の遺伝子を持っている外面的な兆候が見られない。染色体や分子テストによって診断される。ソトス症候群より一般的；この病気は、ソトス症候群を診断するよりも先に除外されておくべきである。X連鎖半優性遺伝

過成長症候群

- **ベックウィズ・ウィードマン症候群** — 出生時の非常に大きな舌と口。緩んだ腹筋の大きな体、そして臍帯ヘルニア（臍部腹壁の形成異常によって、腹腔内臓器、器官が脱出した状態）な事がよくある。腫瘍の危険性、特に副腎（ウィルムス腫瘍）の、を伴う内臓巨大症傾向がある。目の下の皺；耳朶の縦溝や耳のくぼみ。前額と臉の“単純母斑”。新生児は血糖値が危険なほど低い場合がある。思春期に入っても続く過成長と骨年齢の亢進；頭周囲は身長につり合う。発達障害は軽度か見られない。言語障害は主に舌の大きさによるものである。ソトス症候群とほぼ同程度；複合遺伝
- **ウィーバー症候群** — 先天的過成長。発達遅滞。筋緊張減退よりも筋緊張過多（過度の筋緊張）が一般的。指、膝と肘の限られた伸縮。長い骨の骨端中節の広がりやを伴う骨年齢の亢進。横広がり親指、細く窪んだ爪。足の変形。大きい頭、薄い（細い）髪、大きい耳、両眼隔離、長い上唇、小さい顎。ソトス症候群ほど一般的でない；概して散発性。一部の研究者達は、ウェーバー症候群とソトス症候群は原因が類似すると信じている。
- **ネヴォ症候群** — 先天性の過成長。骨年齢の亢進。細長い頭蓋骨。大きく奇形の耳。長い手足。限られた関節の伸縮。顕著な緊張減退。出生時の浮腫（はれ）。重度の運動と精神の遅滞。非常に珍しい；劣性遺伝
- **バナヤン・ゾナナ症候群（BRR 症候群）** — 早期に減速する骨年齢の亢進と過成長。顕著な大きい頭と顎。傾斜を伴う両眼隔離。低度の筋緊張と筋肉消耗。皮下と腹部内部の脂肪腫または繊維質の腫瘍。出血や癌の危険性を伴う過誤腫性ポリープの高発生率（腸の内部で指のように発育）。陰茎体の色素性マルキユール斑。知力は平均から重度の遅滞。痙攣（癲癇）がよくみられる。ソトス症候群よりも珍しい；優性遺伝
- **マーシャル・スミス症候群** — 出生後にあまり成長が見られない顕著な骨年齢の亢進と身長（非常に瘦せた）。細長い頭蓋骨。顕著な前頭（額）と上向きの鼻尖の鼻。呼吸器系の複合的構造疾患が、よく 20 か月未満の死亡の結果ともなる重度の呼吸不全を引き起こす。生存者は呼吸器障害に関係すると思われる軽・中度の遅滞をみせる。非常に珍しい；遺伝形質不明
- **シンプソン・ゴラビ・バーメル症候群** — 主に男性。骨年齢の亢進、先天性の大きいサイズ。大きく四角張った頭と手。垂れ下がった臉。幅広がりの上向きの鼻、広がった（大きい）口、厚い皮膚も伴う“きめの粗い（ごつごつした感じ）”の顔立ち。たまに唇顎蓋裂（兔唇、上唇裂）、または下唇のV字型の切痕。低筋緊張；幅広く強張った歩行。レントゲン撮影にて脊椎と肋骨の変形がわかる。手足の指が幅広く蹼伏状の場合もある；発育不十分の爪、多指症の可能性。腎臓は肥大しているか、水分の溜まった空洞（嚢胞）がみられる。呼吸器系、又は心臓疾患は乳幼児の死亡を引き起こす事もある。学習障害または精神遅滞は一般的。ソトス症候群よりも珍しい；X連鎖半優性遺伝

その他の病気と症候群

- **常染色体優性大頭症（コール&ヒューズ、1991）** — 大脳髄症、巨大頭症、大きな頭になる後天性の頭部の成長（99パーセント以上）；出生時は標準、または標準に近い体重と体長；中間部で細くなる為、数字の8に似た形の四角い顔；顕著な前頭（額）；浅い頬骨と鼻骨；長い上唇。骨年齢の亢進はない。特徴は数人の親戚によって共有される；幾人かは発達遅滞をもつ可能性がある。大体ソトス症候群と同程度の件数；常染色体優性遺伝
- **IDM（糖尿病母体の児）** — 母体の血流中の過度の糖分は、大きい赤ん坊を生む事に至らせ、その為、難しい出産となる。出生後、過度のインスリン生産により、新生児の血糖が危険なほど下がる事もある。頭周囲は体格に釣り合う。体格と成長の型は1歳になる頃には普通に戻る。（理由は分からないが、インスリン依存性糖尿病の母親は、先天的欠損症をもつ子供を産む可能性が平均より2倍である）。ソトス症候群よりも一般的。
- **脳性小児麻痺** — “モーターstripp”もしくは脳の動きを統治する部分に影響する、先天性、周産期（生まれる頃）か出生後の発症する脳損傷。特徴は関係する部分によって明らかに違って来る。ぎくしゃくした“癲癇のような”動き。肢を伸ばす、力を抜く事が出来にくい。会話の問題。ある一部の人に見られる知的障害または精神遅滞。重度の脳損傷が頭の成長を遅らせない限り、平均的体格、頭の大きさと成長率。ソトス症候群よりも一般的；様々な因果関係

- **神経線維種症** — 多様な、コーヒー色の母斑。わきの下のくぼみのしみ。皮膚もしくは皮下のこぶ、又は腫瘍。神経鞘沿い、時により臓器、の腫瘍。眼球の虹彩上の害のない突起部分（小瘤）。知力は普通から重度の障害。癲癇と聴力障害の可能性。頭周囲は少々上がる。劇的な過成長は予想されない。ソトス症候群より一般的；優性遺伝
- **マルファン** — 丈が高く、細身。目立って長い手足の指。締まりの無い関節。脊柱側弯症。鳩胸または漏斗胸。細長い頭蓋骨。上向きに脱臼した目の水晶体、近視。心臓の僧帽弁振動による心雑音（しまりの無い、弱った心臓弁）；肥大した血管の破裂のため早期の心臓発作の危険性。筋緊張、頭周囲、学習と知力は大抵普通。ソトス症候群よりも一般的；優性遺伝
- **下垂体性巨人症** — 後天性の下垂体ホルモン過剰が引き起こす過成長。思春期以降の先端肥大症（大きく四角張った手足、頭蓋）。骨年齢の亢進、筋緊張の低下と発達遅滞は予想されない。内分泌物判定で特定出来るはずである。ソトス症候群よりも珍しい；散発性の発症
- **脳腫瘍または松果体腫瘍、副腎生殖器腫瘍、奇形腫** — 一部の体の循環過程や成長を統治する腺の異常、又は、そのような働きを擬態する腫瘍。大柄な体型、思春期の早熟、骨年齢の亢進に関する過度のホルモン生産（分泌）。通常、頭は体の大きさにつり合う。筋緊張の低下や発達遅滞は予想されない。内分泌物判定が出来るはずである。ソトス症候群よりも珍しい；散発性の発症
 - **蓄積障害（例、サンフィリッポ、ハーラー、ハンター）** — 極めて重要な体内化学成分が欠損、それにより体や脳に副産物（副作用）が蓄積される。始めは風貌と発達は普通であるが、後に身体と精神の悪化が起こる。早期の頭部の肥大と過成長。後に脊柱側弯、関節の硬直化、表情のこわばり、成長不全、行動の変化、そして精神の悪化。血液と尿の代謝検査が診断できるはずである。集団では、ソトス症候群よりも一般的；劣性遺伝もしくはX連鎖遺伝
 - **クラインフェルター** — 男性のみ。足の長さの増長。肥満傾向のある痩せ型、思春期におけるわずかな胸の発達。小さい睾丸、生殖能力の未発達や不妊。平均的頭周囲。学習障害が時折みられる。ソトス症候群よりも一般的；染色体（余分のX）；散発性
 - **リポジストロフィー若しくは脂肪萎縮性糖尿病** — 骨年齢の亢進と生後最初10年間の過成長。脂肪の欠如、筋肉の過成長。やつれた外見、両眼隔離、皮膚の茶色い斑点、豊富な髪の毛。肝臓、関節と体外生殖器の肥大。知力障害が50%程に見られる。糖尿病の制御が難しい。ソトス症候群よりも珍しい；劣性遺伝
- **体質性または一族特有の大柄な体格** — 特に異常の無い遺伝子の遺伝の影響で大柄な体格や大きな頭部を持つ人。時々、他にも同一家族の中に似たような型をもつ者がいる；時折、一族の中に、母と父両者からの遺伝で、他の親類を比べても際立って背の高い人がいる。発達遅滞や低筋緊張は見られない、しかし、稀に家族特有として見られる事もある。ポリジーン遺伝
- **ゴーリン（母斑性基底細胞癌）** — 大頭蓋症（たまに水頭症）、幅広の顔面、特徴的な前頭（額）と眉、時々濃い眉毛が広い眉間のところで繋がっている；両眼隔離症ぎみ。特徴的な歯牙形成的角化嚢胞を伴う顎、窩洞に平伏した奇形の歯。狭いなで肩、肋骨の変化、浅い薬指の指関節、正常な骨年齢。カルシウムの沈着物が脳、卵巣、その他の内臓にみられる。思春期になると、癌、またはその他の腫瘍に変化する可能性の高い多数の黒ずんだ色のあざがでる傾向がある。知力は一般的に平均。ソトス症候群ほど一般的でない；優性遺伝

遺伝子と遺伝

人間は、長く糸のような構造の染色体と呼ばれるものに運ばれた、およそ2万から2万5千組程の遺伝子を持っている。染色体は遺伝子を順序良く並べ、それらが複成し子供達へ伝え易いようにする役目がある。遺伝子の各ペアは、一つは母親から、もう一つは父親からの複成により成り立っている。遺伝子の各ペアは、最低でも一つの役割を果たし、その多くは違った役割を持ち、違ったタイミングで働く。

研究によれば、人一人辺り、大体20個程の正常に働かない遺伝子を持っている。これら変異した遺伝子のほとんどは問題を起す事は無い、何故なら、遺伝子ペアの相方が正常に働くからである（機能しない遺伝子は、機能する遺伝子に対して“劣性”である）。他のケースでは、一つの遺伝子の一つの変化が、その人の発達、風貌、若しくは健康を変える事がある。普通の（正常な）コピーが存在するにもかかわらず、機能しない遺伝子が影響を及ぼす為、これらの遺伝子は“優性”として知られる。ソトス症候群は優性遺伝の病気である。

ソトス症候群は時折親から遺伝する事もあるが、ほとんどの場合、病気は妊娠時に起こる“突然変異”によるものである。これらの不規則な変異は、予測と未然に防ぐ事が不可能である。時々、各細胞の中にある遺伝子暗号の60億ユニットが、新しく卵子と精子を造る為、複写、再編され分けられた時に“綴り”間違いが起こる。時々、遺伝子の輪、もしくは染色体が絡まり、一部分が切り取られたり、間違った場所に置かれたりする。原因が何であれ、遺伝子が本来すべき事が出来なくなってしまう。

- 夫と私は、‘私の一族に大きくて不器用な人は一人もいない’、と互いに相手に言いました。私は、もしかしたら私が妊娠中に何かいけない事でもしたのか、と考えました。私達のどちらかが、息子がソトス症候群を患った‘原因’となったのではないかと、と言う罪の呵責から解放されるのに数か月かかりました。
- 救命救急診療看護師である事から、それはレントゲン、化学療法、薬物を投与、扱った事が原因だったのではないかと、私は特に罪の意識を感じていました。長い間、眠れない夜を過ごした後、遺伝学の先生から、それは神の仕業によるもので、私の職業が何であれ起こったであろう、と教えられました。
- 普通の子を約束する為に、これ以上何が私にできたか私にはわかりません。私は頭を悩ませ、そして時々、それは私のせいだと感じました、しかし、頭ではそれが本当の事では無い事を分かっていました。私は今、他の女性が妊娠中という風に彼女達自身の事を気遣っているのか、病的なほど疑い深い状態になっています。健康な赤ちゃんを産むには、必要な事をする以上に大切な事はないのです。

2002年に日本の科学者達のグループが、ソトス症候群をNSD1（Nuclear SET domain 1）と呼ばれる遺伝子の変異と結び付けた。たくさんの典型的なソトス症候群の日本人の子供達の中に、この染色体5の長い腕上にある遺伝子が欠失、または変異していた。世界のその他の地域の研究が、ソトス症候群とNSD1の関係について報告した。

日本の研究によれば、患者の40%程がその遺伝子の大部分を欠失していた—実際、これらの患者の多くは、一つ以上の遺伝子が欠失していた。アメリカとイギリスでは、典型的なソトス症候群患者の10%程しか大きな欠失は持っていなかった。どちらかと言えば、これらの人々は、NSD1の遺伝子暗号内に、高い頻発率で小さい変がみられた。そして各人口、“典型的ソトス症候群”と診断された子供達の10%程は、

NSD1 遺伝子に変化は見られなかった。これは他の遺伝子がソトス症候群への発達の流れに関係している可能性、または時として完全なようで NSD1 が機能していない可能性を示唆する。

イギリスのトレヴァー・コール博士と彼の同僚は、彼らの進行中の過成長症候群の研究から、患者とその家族の大勢についてテストを行った。彼等は以下の事を見出した：

- “厳密な基準”によりソトス症候群と診断された患者の 90%は、NSD1 の変異を持っていた。
- “ソトス症候群の可能性”または“ソトス症候群的”と呼ばれる患者の 10%程が、NSD1 の変異を持っていた。ほとんどと言って良いくらい、これらの患者達は典型的な顔立ちと大きい頭を持つが、身長はソトス症候群に予期されるより低い、または骨年齢の亢進がない。
- ソトス症候群の特徴的な顔立ちを持たなかった患者は、誰も NSD1 の変異を持たなかった。
- たった一組の親だけが、NSD1 の変異を持ち、且つソトス症候群の身体的特徴を持っていた。
- NSD1 は、ベックウィズ・ウィーダマン症候群やウェーバー症候群など、その他の遺伝子の過成長の病気に関係していない（以前の研究は一致する事を示唆したが、コールと彼の同僚は、これらの子供達は誤診断されたという結論を下した）。

現在たくさんのグループが、NSD1 遺伝子が何をすべきものなのか、そしてそれが様々に変えられた場合に何が起こるのか、という事を見出す為に研究している。既に知っている通り、大量に遺伝物質を欠失している子供達は、精神遅滞になり易く、身長が実際は低下する場合がある。NSD1 の変異がもっと微妙な子供達で特徴がまだ出現していない事は、私達に NSD1 の変異の場所から子供の状態を予測するのを可能にしてくれる。しかし、現在分かっている情報は、誰にとって遺伝子診断を受ける事がためになるかを決定する事に役立つ。この問題についての詳しい情報は、“医療と発達評価”の項を参照。

家族の中に優性遺伝子異常が存在する時、冒された人は各妊娠につき 5 分 5 分の確立でその異常を子供に伝える。もし子供が NSD1 の変異を持っている事が判明したら、研究室が両親に同様の変異を持つか探す事ができる（しかし、NSD1 の変異はソトス症候群の特徴を持った親にしか見られない事を覚えて欲しい）。もし、両親のどちらも変異をもっていない場合、同じ病気に冒された子供が再び生まれる確率はとても低い—しかしゼロではない。片方の親が卵子細胞、または精子細胞クラスターに遺伝子の変異もっているが、しかしその他の体の部分に持つ事は珍しい。この病気（“胚モザイク”と呼ばれる）は試験では見つけられない、しかし可能性として冒されていない親から、冒された子供が二人生まれる結果となる。もし、NSD1 の変異が確認された場合、出生前診断や着床前診断が利用できる事もある。両親は遺伝子カウンセラーに、これらの選択肢にはどのような事が伴うか、相談すべきである。

もし子供が典型的なソトス症候群を持つなら、彼や彼女が将来、各妊娠につき病気に冒された子を生む可能性は 5 分 5 分である。冒されていない兄弟姉妹と遠縁の者の、ソトス症候群の子供を生む見込みは増加しない。

もし子供が典型的なソトス症候群を持たない、または NSD1 の変異を持たない場合、医師はその家族に再度同じ病気を持つ子供が生まれる可能性について、自信のある予測を提供できない。おそらく、医師らは一族の詳しい病歴を書き取り、確固たる診断を立証する為に追加のテストを提案するであろう。それが

失敗した場合、医師らは再発の危険性を最大 50%、と告げるであろう、しかし、冒された子供を持つ可能性は実際にはもっと控えめである—多分 3～5%位。この数字は、似たような状況の家族の過去の経験に基づいている。“ソトス症候群のような”病気がもっと明らかになって行けば、医師達は再発の可能性を予測する事に確信を持てるようになるだろう。

- 私が、たった一度だけ何等かの反応を親戚から受けたのは、叔母が母に私の息子の診断について尋ねた時でした。叔母は、彼女の娘のまだ生まれぬ子供が、万一冒される可能性について知っておきたかったと言いました。私は、愚かにも私に直接尋ねなかった叔母に対し、非常に腹が立ちました。

学校の役割

連邦国憲法 PL105-17 (1997 年障害者教育改正条例) と PL99—457 は、例えば早期介入プログラム (出生から 3 歳)、言語療法、3 歳から 21 歳までの発達援助の必要性を顕わにした子供や若者達への、作業や物理療法など、無料特殊サービスを提供する事を、全ての州に要求している。子供がサービスに適格であるかどうか決める為の無料診断は義務である。親は子供を登録する方法を理解する為、地元の小学校の校長か、学校区域の域特殊教育課に連絡すべきである。

- 娘の会話と言葉の技術の向上は、本当に満足な事です。それでもこれは娘の発達遅滞において最も明らかなものとはいえ、娘の発音は向上していますし、語彙も増えています。娘が完全に正確な文をどンドン喋るようになった事は、その中でも一番喜ばしい事です。娘はまだ、区別しにくい一定の言葉を正確に発音する事が出来ません、しかし、知らない人が娘の言っている事を理解出来る時、それはとても満足な事です！

法律には障害を持つ子供達が、彼等の能力に似合った無料で適切な教育を受ける事を保証する意図がある。学校での成績に影響を及ぼすような身体の病気または発達遅滞は、その子供をサービスに適合とするはずである、しかし、何が重要な危険を構成するかについて各州違った基準を持つ。

- 幼稚園以来、毎年、息子が学習障害を持っているかどうかについて調べるよう、先生方は私達と共に頼んでくれました。息子はいつも‘どっちつかず’でプログラムに許可されませんでした。9 歳の春学期にとうとうどもり始めました—神経科の先生はそれはストレスだと仰いました。ですから、私は秋にもう一度テストするようお願いしました。息子は数学と言語の学習障害のプログラムに入る許可を得ました、そして息子は学校について今までより満足しています。息子は毎日 1 時間身体障害者の為の巡回教師の援助を受け、作業、物理そして言語療法も受けています。

多くの州において、発達遅滞の可能性を含む遺伝の病気は、子供の現在のパフォーマンス (成績) に関係無く資格を得る結果となる。他においては、“重大”な遅滞を証明するか、またはただ単に子供の**身体**の発達や健康の為ではなく子供の**学習能力**に実際に適する療法の必要性を説く、強力な論証を確立しなければいけない。

査定期間中、親は子供の長所と弱所を測定する事、現在のパフォーマンスについて記録し適格なプログラムを計画する事に協力するよう頼まれる。数人の専門家が評価に関わる事があり、それは家族の自宅や教育の場で行われる場合がある。成文報告書が配布され、その結果報告と推奨提案の為の会議が開かれる。チームの一員として、親は専門家と同等の立場に立ち、評価を完全に理解する為にどのような質問も安心

して尋ねる事ができるべきである。最終文書は、Individual Family Service Plan (IFSP)、もしくは Individual Education Plan (IEP) と呼ばれる。

親はその子の最良の擁護者で、チームの誰よりもその子の事をよく知っている。子供の成績、学習のやり方、または性格、どのような情報でもチームに提供され、特に客観的態度で提案されれば、それはとても有意義な事である。教育者たちは、文書に書き留められる測定可能な行動と出来事に重点を置く。その為、親は子供を紹介する時、例えば彼等が見た事、または子供がある特定の状態においてどのような行動をとるかといった、彼等の観察が役に立つ場合もある。

親（そして信頼をおける人々全般）は、物理的出来事を説明する事よりも、行動を“解釈”する事や、その結果を予測する事に慣れているので、実例が役に立つ場合もある。例えば、“ジェニーは落ち着きがない”と言う代わりに、“ジェニーは食事の時、自分の椅子で 90 秒以上じっとしている事が出来ない。座っている時は、足を常にバタつかせている”、と言う。“遊ぶ時、ジェイソンは次から次に違うおもちゃで遊び、与えられた活動に 3 分と経たずに飽きてしまう。彼は課せられた事に 2 度、3 度挑戦するが、もしそれが上手く行かなければ、物を投げたり、叩いたり蹴ったりする。” 昼や夜のひと時に、活動や行動の記録を書きつけておくのも役に立つであろう。

学校査定過程を経験する事は苦痛とも成りえる。報告書は子供の遅滞をもっと現実的で、親が思っていた以上に過酷な（それかもっと軽い）ものにみせるであろう。覚えておいてほしいのは、これらの査定は子供がある特定の課せられた事を、特定の日にどのように行ったかであって、必ずしも最終結果を反映するものではない。言語遅滞と低筋緊張の子供の知力の機能は、多くの場合テストが口頭応答、または微細運動技能を必要とする為、特に評価する事が難しい。ソトス症候群の子供は、ある程度の将来的可能性を持つ事が、家族を乗り切らせる。

- 私達の娘は、特別サービス、そして私達や専門家が配慮した事により発達しました。早期の介入と親の関わり合いが、大きな違いをもたらします。娘は私達が彼女に与える格別の努力に応えます。私は娘が遠い道を経、身体技能に関係する全ての知的な事を覚えた事に感銘を受けました。

最善のサービスを受けるには、残念だが、多くの場合楽観的な部分よりも悲観的な部分を強調する必要がある。子供にとって最良の事をと期待する出生前の決意にもかかわらず、これは現在の障害に注目し、見込まれる長期に及ぶ遅滞を指摘し、そして最も包括的なサービスを求める慎重に行うべき公開の話し合いの席である。通常の教室に通い特殊サービスを加えた方に進むか、完全に特殊教育の場にするかを決定する事は非常に難しい事であろう。おそらく社会的そして自己の印象に対する考慮は、スタッフ、教育システムの姿勢、共同社会、そして子供の選択の影響によるであろう。早期の段階において、先生と生徒数の比率がより良く、環境が整った特殊学級が子供に重要な余分の後押しを与える場合もある。言語力が発達し技能が向上した時、常に普通の教室は利用できる。両教室を組み合わせたプログラムは、子供が選択された普通教室の活動に始めから参加でき、両方の良いところを提供する。学校の記録は機密事項であり、診断のレタールの記録がもうこれ以上役に立たないようであれば、それを破棄する手続きが存在する。

もし親がチームの下した結論に賛成しない、または子供に適切なサービスを提供されていないと感じるのであれば、親は訴える権利がある。訴えは多くの場合、家族に優位な結果をもたらす。教育管区の者が、

親に再審理の要請を申請する方法や必要な書類を提供する。再審理中、それまでに許可されたサービスは継続して提供される事となる。

- 分かっているながら、時々、息子の発達について行くのに必要な全ての時間と労力に苛立たしくなります。私達は息子に出来るだけの事を教え、全ての療法に連れて行きます。私が思うに、それは上手くいっているようです。息子はとてもよくやっていますし、考えるに私達はどんな事になったか思案すべきではないでしょう。

地域社会の財源

経済的援助、無料の医療ケア、弁護サービス、サマーキャンプ、図書館のおもちゃ貸出、専門の一時ケア、緊急就職斡旋、監視つき成人用住宅、そして家族支援サービスは、地域または州レベルにて可能な数ある財源の一つである。もし家庭の収入が限られている場合、子供は、SSI (Supplemental Security Income) のような国家援助プログラムや、Title 19 health care coverage を受ける事ができる可能性がある。プログラムは多種多様で、どの家族、またはどの子供が適格かどうか割り出すのは簡単ではない。病院の社会福祉課、有益な情報源、郡や州の保健課（特に母子保健部）、内科医と遺伝学医もしくは遺伝カウンセラー、可能性として、有益な情報源が。*原文が不完全です

資格を与えられた家族は医療費用の助成を Children's Health Insurance Program (CHIP), または Title XXI (part of the Balanced Budget Act of 1997) として知られるものから受ける事がある。CHIP は、全国の1000万人の保険にかかっていない子供達にも範囲を拡大できるよう州を援助する。このプログラムの下において、州は、(1) 健康保険を手に入れる為のプログラム、それとまたは(2) 州立医療制度の下において子供の資格の拡大、を通してサービスを拡大する場合がある。各州は、これらの資金をどのように運営するか責任がある。

連邦 IDEA 法令は、各州の Parental Training and Information Project (PTI's) の提供も含む。彼らの役目は、セミナーの開催、成文情報、弁護、そして特別援助の必要な家族へのその他のサービスの提供である。その多くは、Pilot Parents, Parents Educating Parents (PEP) など、すでに存在するプログラムや、地元の ARC 支店と連携している。教育プログラムに加え、彼等は家族での遠出、兄弟姉妹のプログラム、そして訓練を受け経験のある家族から家族への指導のような事を提供する。

- 他の障害児を持つ親は、私達が娘はどのような子になったかではなく、ありのままの娘を愛するよう助けてくれました。私の牧師は、娘が他の子と同様に神からの授かりものだ感謝するよう助けて下さいました。私と夫は共に、経済的、時間、休みの取り方や家族生活全般の変化について、そして付加的な困難を受け入れる為に、カウンセリングを受けています。私達はそれでも弱くもろい状態ですが、良くなってきています。

幾つかの全国規模の消費者グループは、親が地元の人々や、特別援助の必要な家族の為に作られたプログラムに接触する機会を援助する為にある。また彼等は、連邦制の特典制度、州立プログラム、そして興味のある特定の健康、教育、そして対処方法に関する話題についての豊富な成文情報を提供できる。

The March of Dimes, The ARC, National Dissemination Center for Children and Youth with Disabilities (NICHCY), and National Parent Network on Disabilities (NPND), これら全ては成文情報と照会情報源を提供する。The National Organisation for Rare Disorders (NORD) は、珍しい病気を専門とする ; the Genetic

Alliance は遺伝子による病気を専門とする。中には政治的活動をしている；その他はしていない。多くはインターネットのサイトを持っている。

最後に、Sotos Syndrome Support Association は、ソトス症候群、ソトス症候群のような、そしてそれに似た症候群を患う子供を持つ家族の世界に広がるネットワークを提供する。同じような道のりを越えてきた他の家族ほど、その不安感や孤独の穴を埋められる人達は他にはいない。新しく診断された家族が、同じ地域に住む誰かと連絡をとれるよう、家族間連絡の自発的組織が成長している。このほとんどの相互連関はインターネットを通して行われる。例年の会議は他の人々と会う場を提供し、最新の開発発展について学べる。季刊誌は、家族からの手紙、専門家からの教育コラム、そして研究機会についてのニュースを含む。英国、フランス、ドイツ、スウェーデンとオーストラリアには相似する組織がある；新しい組織が定期的に立ち上がっている。

- 子供さんが最近になって診断されたご家族への私のアドバイスは、早期幼年教育プログラムに参加し、そして子供個人のプログラムを作成する事に、あなた方も参加する計画である事を知ってもらうのです。お母さん達がお茶を飲むような集まりでも、国の支援グループでも構いません、支援グループには絶対に参加しましょう。Sotos Syndrome Support Association に参加して以来、今までにない他の人との触れ合う喜びを感じた事はありません。他の方も同じような問題を経験され、その事について生きてお話ししている事を知り、とても勇気づけられます。私はつい最近、私の4歳の子が、あるご家庭の小さい女の赤ちゃんの理想だと教えられました。それを聞いた私がどのように感じたか、言葉ではとても言い表せません！

兄弟姉妹と家族

子供の最初の診断をめぐる騒ぎのさなか、時間からの観点だけでなく、情報においても、しばしば兄弟姉妹は置き去りにされた気持ちになる。親が開けた雰囲気を持しようとして最善をつくしても、おそらく子供達はある話題についてはつらく避けた方が良い事を感じる。夫婦間の関係への余計な負担は、家族の税金関係や財源への重い負担を助成する。

- 娘が生まれた時、私は娘の少々妙に見える部分から目を背けようとしてしました。そして私の母が心配しだし、私は、何をどう考えて良いのか分からなくなりました。とうとう母が私達に、娘の少々知能の発達が遅いのではないかと言いました。私の理論は娘が知能の発達が遅いのではない、もしそうなら、私達は娘がそうならないようにすると思いました。私は娘が完璧に普通であって欲しかったのです。私は母が娘を全ての療法に連れて行き、そして娘が良くなるよう願ったのです。私はついに、ありのままの娘を受け入れ、娘がどのようになったとしても娘を愛する事を学んだのです。

一旦診断されれば、情報は子供の年齢や興味に応じて仕立てる事が出来る。幼い子供達は、ソトス症候群は自分達が言った、行った、又は考えた事によってもたらされたのでは無いと知る事で安心するかもしれない。この“魔法のような考える”時間の間、子供達はまた親はなんでも直せると信じている、そしてこの問題が親の力のおよばない事であるのに気づき啞然とする。彼等自身の脆弱性が問題になったり、ソトス症候群が伝染性で無い事を知ったりする事は慰めになるかも知れない。年長の子供達は、彼ら自身の生殖の将来について暗黙の問いを持つかも知れない。彼らはこのような事柄について、内科医や遺伝カウンセラーに尋ねる方がより楽に感じる場合もある。

友達、同級生そして知らない人と関わる事は、兄弟姉妹の人生に不安定さの違った面を見せる。多くの家族は、一定の避けられない状況に対する反応を、実際にリハーサルしてみる事が役に立つと気づく。どのような事でも、彼らに利点を与え、そして制御している気持ちにさせるなら、試してみる価値がある。独断的な、控えめな応答は他の人の傾向を調整し、家族が状況を把握している事を成立させる。

- 私の仲良しは、私の妹の事を知っています。私が考えるに、もし彼等が私の人生にとって大切な人達なら、彼等は分かります；さもなければ、私はそれについて大騒ぎしません。もし、誰かが失礼で妹について何か言うのであれば、私はただ彼等に向かって‘あなたは私の妹の事を何も知らないでしょ、勝手に判断を下すべきではありません’、と言います。それは、‘表紙だけで本の良し悪しを判断するな。中身を読むのに時間はかかる’、と言っているようなものです。
- 最初私達家族が障害児を持つと分かった時、私は、‘私達は異常な家族になり、私の友達は私や娘の周りで奇妙に振る舞うだろう’と考えました。しかし、そして私は神様が彼女がここにいる事を望むなら、私は彼女を愛し、その上、彼女は私の妹で家族の一員だから、その為にも私は彼女を愛そう、と考えました。また、私の友達は妹はきちんとしていると思い、妹の事も好きだと言う事がわかりました。

広い共同社会

時々、障害児を持つ親は、彼等の態度は他の人の態度を左右するとされる。家族の中では、この格言はある程度本当だと言える、しかし、近い友人の集団からその先の世界では限られた価値しか持たない。人々は単に何を言って良いか、どのように振る舞ったら良いか、そしてしばしば礼儀正しくしようと試み、ぎこちなくなるのである。他の人は、礼儀正しくしようとすら試みない。ほとんどの場合親が自分達自身で、事の状態、彼等自身の能力のレベル、質問している又は意見を言っている相手の年齢、そして進行中の関係の存在、または不在に応じて応答している（もしくは応答しない）事に気づく。

- 善意のある見知らぬ人は、娘と話しをしようとします、そしてその行為が無駄である事に彼等はぎこちなくなり、特に娘が話しが出来る前、それが私には恥ずかしい事でした。私はなるべく明るくこう言うのです、‘娘は障害児です’、もしくは‘娘は話せないのですが、時々手話を使います’。ほとんどの人達は親切で気を使って下さいます。
- 見知らぬ人達の反応は色々です。たまに私は、情報提供者になろうとし、または人々が恐れないよう質問する事を促します。先日、私は彼等が好きにするよう放っておきました。人々はじろじろ見て、部屋を離れ、席を変えました。
- “お祭りの人：“あなたの息子さんは知能発達が遅いのですか？”
私：“まあ、息子はゆっくり学ぶ子ですね。”
お祭りの人：“そうですか、このおもちゃを息子さんにどうぞ。”
- 私の仲の良い友人は、私の息子より3か月上の男の子をもっています。一度、私が心配を打ち明けた時、彼女は彼女の息子の鼻の上にある赤い痣が気になると返答しました。私は彼女の心配が低級だと感じました。

One potentially useful activity is an evening of role playing.

役に立つと思われる活動の一つが、ばかげたものから崇高なものまで、色々な返事の仕方を情勢に合わせて試してみる役割演技の夜である。このような“閃き”の活動は、速度のある応答のレパートリーを生み、親に彼等の子供や配偶者がどのような事と付き合っているのかを教え、そして力を抜く助けする。この練習は家族に、他人ではなく彼等自身が彼等の感情反応を支配している事を再確認する助けとなる。

合意

どの人もどの家族も、対処、調和そして先に進む為の独自のスタイルを持っている。親戚の中に重大な医学と発達の病気が見つかる事は、診断時に、比較的激しく深い悲しみの過程を生じさせる。拒絶、驚き、怒り、悲しみ、交渉、幻滅、そして調和の、大々的な精神的打撃の循環がおそらく起こるであろう。ソトス症候群のような進行型の病気に対し、家族は“慢性的悲しみ”と呼ばれる穏やかな、長期に及ぶ深い悲しみの過程を経験するであろう。この現象を認める事は、決して常に落ち込む事が健康で普通だと提案しているのではない—決してそうでは無い—そして家族が自分達で制御出来ないと感じるなら、カウンセリングを頼るべきである。しかし、人の漠然として意識のわずかな部分は、ソトス症候群が人の子供の人生やその家族の健康にもたらす、付加要素に常に気づいている。有効な対処の兆候は、この状況の範囲内の適切な感情の全てを経験する能力である。バランスを探し見つける事は、人間の仕事であり楽しみである。

- 最初、私は孤立しました。私は、もし娘を愛される事で傷つくのであれば、娘を愛したいのかよくわかりませんでした。そして娘は私の日常生活の中心となり、私は献身的に娘に与えられる最上のケアを与えました。私が娘の向上を見るようになった時、私はリラックスしましたが、私は私自身や他の家族の事を長い間後回しにしてきた事に気づきました。今、娘は家族の一員です。私達は皆、助けが必要で、娘の事が常に一番重要と言うわけではありません。私の唯一の警告は、もし家族の必要な事が合えば、家族は障害児にとって力にもなるという事を忘れない事です。
- この3年間、私達はたくさんの事を経験しました、しかし全て悪い事ばかりではありませんでした。私達は子供が向上、発達し続け、そして新しい事を学んで行くのを見るのを楽しみました。ええ、健常児をなくした悲しみに泣いた時期もありましたし、何故私なのか、何故私達なのか、どうしてこの子だったのかと言った事もありました。私は本当にこれでやって行けると思いませんでした。そう、私達の息子を、完璧に普通の小さい男の子（彼は本当はそんなに小さくないのですが）にする事は出来ないのです、しかし、私達はありのままの息子を愛しています、そして彼が彼なりに最高に成長と発達できるよう、これからも助けて行きます。

第二章 医学と発達評価

子供が珍しい身体的特徴、低筋緊張、または発達遅滞を持つ時、問題の原因を立証する為、治療をいち早く開始する為、そして将来設計の為におそらく様々なテストが指示されるであろう。中にはソトス症候群の診断を確認するのに役立つテストもある；その他のテストは、特定の健康問題を指摘し、または他の診断を除外する為に指示されるであろう。

- 特別学校プログラムに入れたのは娘にとって転機でした、しかし、私にとっては悲しい事でした。これら全ての検査。娘の全ての部分を切り刻まれ。それはとても侵害された気持ちでした（それでも必要な）。私は普通の子供達と一緒にいる人たちに腹をたてました。娘が4歳の時、全ての認識、言語そして身体の遅滞が指摘されました。そして娘が5歳になった時、娘の新しい小児科の先生が、彼女の身長についての懸念を訴えました。（娘は幼い時、その健康と身長の高さをいつも称賛されていました）。今は、それすらも疑われ、だから私達は医療検査の循環を始めました。
- 数か月間医者から医者へ、査定から査定へ行ったり来たりした時期は、私の人生の中で最も精神的に疲れた時でした。それは、その他全ての不安や疲れに対する人生の危機を一緒にしたものの以上でした。
- 娘の身体的解説を記事で読むまでは、なかなか診断を信じようとはしませんでした。そして私は娘がソトス症候群だと理解したのです；それは知らないで事よりましでした。私は、それが何か治せるものであったらと願いました。それが私の以前の期待の積み重ねに染み込んでいくにつれ、私は幾度も泣き崩れました。本当の転換期は、とにかく一度全てが評価された後でした。そして私はこれ以上衝撃が待ち受けていないと感じました。

以下の項では、ソトス症候群の子供達が一般に遭遇するテスト、または評価について記述すると共に、それらがどのように行われるか、どうして行われるのか、そしてそれらがソトス症候群において一般的に何を表すか、について説明する。そのほとんどがある特定の子供へ示されたものではない；疑問があるなら、医師に相談する事である。

遺伝子

遺伝の評価の2つの主要な構成部分は、臨床検査と検査室研究である。臨床検査では、遺伝性疾患の特別養成課程を受けた内科医が、子供を入念に診察、医学と発達の経過を考察、そして親から提供された情報を元に詳細な医学に関する家系図（血統）を作成する。しばしば、頭周囲、耳や手の大きさ、そして目の内側と外側の距離のような顔の目印の長さを測られる。おそらく遺伝学者が指紋や手掌の模様を検査し、あざや皮膚の変化を見せるよう訊き、緩んだ関節を調べ、簡単に生殖器の外部を調べ、そして子供の歩きや遊びを観察する。

焦点は些細な“異常”にしか見えないだろうが、遺伝学者は単に診断を示唆するパターンを探しているのである。もし、特定の兆候が見られなければ、特定の遺伝子疾患は消去される。もし、ある兆候が見られれば、これらの兆候は様々な病気を暗示するであろう、そして遺伝学者はそれらとの区別をつけなければならない。区別するには、もし行われていないようであれば、他のテスト（例えば骨年齢の調査、または頭部のMRIなど）が指示される場合がある。

染色体

多くの発達遅滞の子供達には、染色体の調査が提案される。大抵の場合、これには小さじ一杯程の血が要求される。遺伝学者は、より良い判断の為、“エクステンディッドバンディング”、または“高度分析”を指定する場合がある。

染色体は DNA (deoxybonucleic acid) の長い輪である。DNA は我々の遺伝子が書かれた“暗号”である。特殊な研究室技術が染色体を目で確認できるようにする為に用いられる。通常、人は 23 個を母親から、23 個を父親から計 46 個の染色体を持つ。各ペアは、特有の大きさ、形、そして帯の形式を持っている。

通常、ソトス症候群の人の染色体は普通に見える。しかしこれは染色体にある全ての遺伝子が正常であると言う事ではない—それらは直接見るには小さ過ぎるのである。しかし、染色体研究において目で見える大きさに変える事は、とても重要な事であろう。実際、ソトス症候群と関係する NSD1 遺伝子は、染色体の末尾の 5 と 8 の“均衡（安定）転座染色”の研究で見つかった。この二つの染色体は、もつれて交換された物となった。その過程で染色体 5 (band q35) は、二つに分かれ機能が止まった（以下参照）。似たような形で、ソトス症候群に関係する他の遺伝子が発見される可能性もあるだろう。

通常の方法では小さすぎて確認できない染色体の変異は、“FISHing”と呼ばれる方法を使って発見される。FISH (fluorescent in situ hybridization)、蛍光原位置ハイブリッド形成の研究は、“プローブ”と呼ばれる DNA の蛍光する断片を使い、染色体のとても小さい部分が欠失しているかどうか調べる。もしプローブが両方の染色体に付けば、両方の遺伝子が存在する（とはいえ、両方の遺伝子が正確に機能していない場合もある）。もしプローブが一方の染色体だけに付いたのであれば、もう片方は削除部分を持つ。全部、または一部の NSD1 の削除は、ソトス症候群を確証する。前に記述した通り、10%程の日本人以外の典型的なソトス症候群を患う子供達は、この方法によって判明できるであろう NSD1 の削除を持っている。FISH テストは、染色体の研究をせず、DNA サンプルでも可能である。

分子テスト

NSD1 遺伝子は、ざっと染色体 5 の 162,000 DNA 塩基対を占める。実際の遺伝子は 8,458 DNA 基分の長さである。それは、プロテインになる DNA 暗号の 23 クラスターからなる。NSD1 に対応する二つのプロテインが今のところ説明されている；一つは 2,427 の長さで、もう一つは 2,696 の長さである。これらのプロテインは、他のプロテインの生産を統制するものと思える、そして、またおそらくホルモンの働きに影響をあたえるであろう。ソトス症候群の人々に見られる NSD1 の変異は、NSD1 遺伝子を完全に取り除く（削除）、または遺伝子の配合表が変わったので、NSD1 のプロテイン生産過程が止まるのが早すぎたかのどちらかである。どちらの結果でも、その人は普通の半分ほどしか NSD1 プロテインを持たない。

中には、はげで頬の内側から採取された細胞など、他の組織を認める研究所もあるが、遺伝子レベルのテストでは、通常小さじ一杯から二杯分程の血が必要とされる。サンプルが採取された後、DNA を細胞から取り出す。ポリメラーゼ連鎖反応 (PCR) と呼ばれる特殊な方法により、研究所は連なった NSD1 域の DNA の複成をたくさん作る事ができる。（この領域からは、二組の複成ができると言う事を忘れないで欲しい；各染色体から一つずつ）。

次のステップは、複製した遺伝子を“標準”の連鎖と比べる事である。これにはいくつかの方法がある。最も詳細なそして最もお金がかかる選択肢は、この全領域の DNA 塩基配列決定を行う事である。これは正確な DNA 塩基の読み取りを提供する。時間とお金を省く為、ほとんどの研究所は、遺伝子の“コーディング”部分だけを研究する—それらの領域はプロテインに移される。この過程は大部分の NSD1 の重要な遺伝子変異を明らかにする、しかし、コーディング領域の外で起こる変異を見落とす可能性もある、しかしどのように遺伝子が働くかと言う事に影響を及ぼす。

研究所は“ヘテロ二本鎖検査(試験)”により特定のコーディング配列を目標に定める場合もある。この技術は、DNA の複製を切り刻み、そしてゆっくりと温める、そうする事によって二本鎖が崩れ一本鎖になる。混合物の温度が下がると、一本鎖は彼らの相方を見つけ、二本鎖に繋がりを直る。もし一方が“正常”でもう片方がそうでなければ、これら二つの遺伝子からの鎖は一緒になろうとするが、正常に繋がらない。不適當な組み合わせ結果は明らかで、問題の領域を示唆し、それはその後関連付けられる。

もう一つの選択肢は、複製した DNA をエンザイムにさらす事で特定の部分を壊し、そしてその破片を長さごとに分けていくものである。もし、型の結果が正常の型と違うのであれば、おそらく変異であり、調べる事もある。

これら全ての検査は、遺伝子の中の“綴り間違い”を探す、しかしある方法は他の方法より、より正確である。それに加え、一部の“綴り間違い”は重要である、ところが一方他のものは重要でなかったりする。検査を行う研究所は、予期する配列からの変異が重要かどうか言う事ができない場合がある。

典型的ソトス症候群の子供達の大体 85—90%が、NSD1 に配列の変異を持つ(欠損または個所の変異)。もし、遺伝子の変異が見つからなかったら、検査はその特定の遺伝子の変異を検出出来なかった可能性がある。それに、細胞レベルでのある他の誤りが、NSD1 の正常な生産を妨げている可能性もある。またはその他の未発見の遺伝子がソトス症候群の原因なのかも知れない。

もし、研究所の研究が NSD1 の欠損、もしくは変異を確認すれば、ソトス症候群が確認され、そして家族の他の一員を調べて、他に誰か同じような変異をもつか明らかにする。

どうするか？

どこまで遺伝子検査を特定の子供にすべきか？一般的に、発達遅滞や異常な身体的特徴をもつ子は、高度の染色体検査を受けるべきである。染色体検査に NSD1 FISH テストを加えるのはさほど難しくも無く、高額になる事でもない、しかし、白色人種において結果をもたらすのはたった 10%前後にしか満たない。“通常”の FISH テストは、ソトス症候群を除外しない。

ソトス症候群と診断される可能性のある子供は、脆弱 X 症候群を除外する為、その検査も受けるべきである。脆弱 X 症候群と染色体の検査を終えると、問題は NSD1 分子テストを遂行するかどうかという事になる。ここに考慮すべき点を述べる：

- もし子供がソトス症候群への“厳格な基準”に当てはまるのであれば、分子テストはおそらく明白な事を確認するだけであろう。今すぐに分子情報は必要で無いかも知れない、それに将来分子テストが向上し値段も下がる可能性もある。
- もし子供が典型的な顔の特徴を持つが、縮小した身長、正常な骨年齢、またはその他の要素によりソトス症候群への“厳格な基準”に満たさない場合、テストは診断を確認する為、または診断の探索を他の方向へ導くのに非常に役に立つであろう。
- もし子供が典型的な顔の特徴を持ち、予想よりも身長が低く、そしてかなり遅滞している場合、欠失検査（FISH）から始めるのが良いであろう。欠失は、この描写に当てはまる子供達の間でよく見られる。
- もし子供が過成長だが、典型的なソトス症候群の顔の特徴を持っていない場合、NSD1の検査はおそらく役に立たないであろう。他の診断を遂行すべきである。

分子テストにおいて、もう一つの考慮すべき事柄は、このテストの結果が親や他の親族の将来の妊娠に影響を与えるかどうかである。

もし子供が典型的なソトス症候群で、どちらの親もソトス症候群の特徴を持っていない場合、親のうち一人がNSD1の変異を持っている可能性は、極めて低く、そして冒された子供をもう一人生む可能性も非常に低いであろう。それでももし出生前診断を望むのであれば、冒されている子供のNSD1の変異が分かっているとすれば、それは可能であろう。出生前、または着床前検査は、特定のDNAプローブの発達を要求する事が、将来親となる人達はかなり前もって遺伝の専門家とソトス症候群の為の利用可能な出生前や着床前の検査とその料金について協議しておくべきである。

もし子供がソトス症候群であるという診断が確実でなければ、NSD1の検査は医師達が確信を持って生殖カウンセリングを行う助けとなるであろう。もしNSD1の検査がソトス症候群を確認したのであれば、先の議論が適用する。もしそうでなければ、違う型の遺伝—そして違った再発の可能性—が考えられる。

もし片方の親がソトス症候群と思われる特徴を持っていれば、NSD1のテストがまず間違いなくソトス症候群が事実上の診断であるか分ける助けとなるであろう。もし兄弟姉妹にソトス症候群ではないかと疑われる特徴がみられるのであれば、同様の推論が適用される。正真正銘のソトス症候群である子供の冒されていない兄弟姉妹は、ソトス症候群の子供を生む危険性は高くない。

正真正銘のソトス症候群の大人は、ソトス症候群の遺伝子を子供に遺伝する確率は、各妊娠につき五分五分である。もしNSD1の欠失、または変異が確認されれば、この情報は出生前または着床前検査に使われる事ができる。

- あなたの子供の医療と発達問題の為に、“全般の請負人”となり助けてくれる医療の専門家を見つけましょう。この人物は積極的で、新しいものに通じ、親の決断をめぐる話し合いに参加し、そして新しい医療や教育構想に開放的でなければなりません。有能で協力的な医師に出会うまで探し続けましょう。

内分泌物（ホルモン）と成長

内分泌学者は、成長や体内循環を統制する体の化学物を研究する内科医である。過成長とは、子供が年齢に対し通常よりも早い速度で成長する事、または遺伝の可能性で均整がとれない状態がおこる事を言う

(親の身長に比例して)。成長はとても可変的過程であるが、ソトス症候群の成長のパターンにはいくつか傾向がみられる。

- 出生時の長さや頭の大きさが非常に長く大きい；体重はそうでもない
- 幼年期も、長さや頭の大きさは引き続き一般の大きさより大きい
- 頭の大きさは、体の大きさに対しても大きい（大頭症関係）
- 手足は体の大きさに対しても大きい
- 身長を増進は大部分が肢の長さの増進による
- 骨年齢（骨の成熟度）は多くの場合亢進している
- 思春期に入るのが平均より早め（しかし通常範囲内である）
- 成人身長に一般より早期にとどく、成人身長にしては特に目立って高くはない；ある研究によると
 - 一般女性の平均 161cm に対し、ソトス症候群の女性の平均は 170cm（親の身長から予測されるものより 6cm ほど高い）
 - 一般男性 172.5cm に対しソトス症候群の男性の平均は 181.5cm（親の身長から予測されるものより 11.25cm 高い）
- 成人の頭の大きさはなお不釣り合いに大きい、子供の頃ほどではない
- 成人の手足はなお不釣り合いに大きい、子供の頃ほどではない

もし過成長の子供でソトス症候群以外の事が疑われるなら、その子が化学物質のアンバランス、または過剰ホルモンを持っていない事を調べる為、内分泌（物）の検査がしばしば行われる。これらの検査では、成長を統制する特定の化学物質レベルを測る為、血液採取を伴う。測定は日に何度か行われたり、または体の反応を監視する為、ホルモンを投与する“攻撃誘発”が指示されたりする事がある。時々、CT や MRI がこの検査に付く。大抵の場合ソトス症候群の子供達は、普通のホルモンレベルで、ホルモン攻撃誘発に対して普通の反応をする。上に記述されている傾向にもかかわらず、一部のソトス症候群、またはソトス症候群のようなものを患う人々は、成人になり例外的な背の高さになる人も存在する。

中枢神経系（CNS; 脳）

もし子供の挙動に癲癇が懸念されるようなら、それを調べる為、脳波図（EEG）が指示される場合がある。癲癇とは、思考回路を混乱（中断）し、そして無意味（無意識）な筋肉の動きを引き起こす、いい加減な神経刺激の発火に起因する。脳波図は、頭皮にワックスで取り付けられた小さな金属の“誘導線”を通して、脳の電氣的衝動のパターンを測定する。子供が引っ掻いたり、引っ張ったりする事から守る為、帽子のような物も上から被せる事もある、しかし、検査自体は不快ではない。中には、検査中子供は目を覚ましたまま、特別室で遊んでいる場合もある。もっと一般的に検査は、神経科医が（脳と神経系の専門医）が起床中と睡眠中の両方のパターンを研究できるので、子供が眠たそうにしている時に行われる。この理由の為、親は検査の前夜、子供に夜更かしをさせるよう求められる。パターンは、同年代の他の子供達のものと比較される。

異常な脳波図パターンがソトス症候群にみられるにもかかわらず、ほとんどのソトス症候群の人々は癲癇障害を持たない。脳波図の変動は、脳の発達遅滞の結果か、または脳の発達における些細な変化を反映している場合がある。もし癲癇がみられるなら、癲癇を引き起こす“誤発火”を防ぐ為の薬が支給される。癲癇を制御する事は、子供の挙動や学習能力に劇的で良い影響を与える。

脳画像検査

頭部の**超音波診断**（ソノグラム）は、音波を乳児の頭蓋の泉門に通し頭部の形成画像を読み取る。これは安全で、鎮静を必要としない痛みの無い検査である。音波は骨を通過する事が出来ない為、超音波診断は泉門が閉じてしまった後は行えない。

コンピューター**体軸断層撮影法**、または**CAT**または**CT スキャン**は腫瘍を明らかにする為に、脳と頭蓋骨の形成を映しだす、多少の放射線被曝を伴う方法である。CT スキャンは、検査中じっとしてられない子供の場合、鎮静剤の投与が必要となる事もある。時々、薬（対比染色、または放射線同位元素）を与え、画像の特定部分を目立たせ、脳の化学物質の接種を研究したり、腫瘍を明らかしたりにする。

磁場を使う**MRI**（磁気共鳴映像法）と呼ばれるもっと精密な画像検査は、とても精密な脳の構造を映し出す。この検査は無痛で放射線を使用しない。

多くの場合、新生児には鎮静なしで行う事ができる。年長の子供は、暖かくうるさいシリンダーの中に40～60分ほど完全に横になってじっとしていなければならない為、通常、鎮静剤が必要とされる。

脳画像の検査を行う二つの良い理由は、発達遅滞と大頭症（過剰な頭の大きさ）である。大頭症は、しばしば過剰な水分が脳と頭蓋骨に圧力をかけた時、水頭症によって引き起こされる。もしこれが存在するのなら、それは非常に危険な状態で、手術を必要とする。いくつかの脳の変化がソトス症候群の物に似ているのにもかかわらず、ソトス症候群において、正真正銘の水頭症は非常に珍しい。この為、画像を読む人物は両方の症状に詳しくなければならない。

ほとんどのソトス症候群の人にみられる**MRI**の脳パターンは、大きさの変化と脳髄の空洞（脳の中の保護水の空洞）、脳の正中線構造の変化（薄い脳梁、広い大槽、小さい小脳虫部）、そして子宮内で発達中に脳細胞の動きの違い（移動的異常）によるものを含む。これらは普通“静止”、つまりこれらは時間が経っても、良くなる事は無く、または悪くなる事も無い。おもしろい事に、慎重な測定が、ソトス症候群の人々は彼等の年齢にしては普通の大きさの脳を持つが、平均より大きな頭蓋骨を持つ事を明らかにする。これらの変化は大変首尾一貫し、特有であるので、ソトス症候群を診断するにおいて、または除外するのに役立つ。

また、脳画像の検査は、例えば“頭蓋骨内出血”（発作）の証拠、感染や怪我の痕跡など、明白にソトス症候群とは関係の無い、その他様々な発見をみせてくれる。これらの関係の無い病気も、他の子供に行うように扱われるべきである。

MRI画像は、発達遅滞のみられるどの子供にも役に立つ、特に大頭症の子には、治療できる病気を除外し診断を下す助けになる。ソトス症候群において**MRI**パターンは、頭蓋骨発達の異常加減と共に、子宮の中で起こった遅滞または阻害された脳発達を提議する。強調しておくべき重要な点は、脳画像検査は大変役に立つが、これらは決して将来の知能や成績を予想するものではない。画像検査で分かる事と、子供が発達上どのくらい良くやれるかという事の相互関係はあまりない。

内臓器官

もし医学的に示されれば、画像検査は内臓器官の大きさや機能について調べる事に使われる。

もし乳児がひどい逆流現象（胃の内容物の食堂や気管への吐出）を持つと疑われるなら、胃弁の機能を監視する為に、色素を混ぜた食べ物を与え、そして画像検査を行う場合がある。もし、子供が慢性便秘で悩まされるなら、大腸の色素検査が行われる場合がある（“巨大結腸”、異常に大きい、しかし機能する腸管、がソトス症候群では報告されている）。これらの検査はしばしば胃腸病専門医、消化器系問題を専門とする内科医によって評価される。

もう一つ可能な検査は心臓の超音波診断、心エコー図で、様々な室と弁の大きさ、形と機能を映し出す。これが指示されるのは、もし子供が心雑音や、その他疑わしい症状をもつ場合である。心臓の構造欠陥は、一般の人々よりもソトス症候群の子供達にやや多くみられる事がある。この検査は心臓の専門医か心臓病専門医によって評価される。

症状がみられない場合、特定の症候群は特定の器官構造の変化（普通軽度である）と結び付けられる事から、診断を下す後押しをする為、画像検査が指示される場合がある。

悪性腫瘍

過去数年間、数々の腫瘍や癌がソトス症候群を患う人達の間で報告されている。これは家族に大変な不安をもたらしている。特定の腫瘍は、例えばベックウィス・ウィーダマン症候群のウィルムス腫瘍のように、何らかの過成長症候群と関連される。しかし、ソトス症候群を患う人々における腫瘍や癌の報告は、どの明確なパターンには当てはまらなかった。それに加え、初期の報告は、間違いなくソトス症候群やソトス症候群のような症状、それと他の過成長症候群を混同していた。

NSD1の欠失や変異が調べられた時、ソトス症候群の複雑化と考えられる腫瘍の二種類が出現する。これらは神経芽（細胞）腫（幼年時代の、一般的に副腎の、腫瘍）と仙尾部奇形腫（出生前または出生直後にはっきりした仙骨尾骨付近のかさばった腫瘍）である。予備証拠は、これらの珍しい腫瘍の危険性はソトス症候群を患う人々でも、1%に満たないと示唆する。

生涯におけるソトス症候群の人々の癌に冒される危険性は、一般人口のそれとほぼ似たようなものである（三人に一人が、彼、彼女の生涯の中で癌に冒される）。腫瘍や癌の為の検診する特別な検査は、特にソトス症候群の人々に、推奨されているわけではない。実際、一般人口の研究によると、神経芽（細胞）腫の為の超音波診断検診、が結果的に高い死亡率をみせる、それはこれら腫瘍が彼ら自身で消えてしまう為、そして多くの子供達が神経芽（細胞）腫のせいで亡くなるより防止的な手術の合併症結果的により死亡するからである。

もしソトス症候群を患う人がどの種類でもどのような種類の癌を発症させようと、その人への治療の決断は、その他の癌患者と同等であるべきである。ソトス症候群が治療への反応を変えると事ば明らかになっていない。

筋肉

ある特定の種類の筋肉と神経の問題を除外する為、弱さと低さが一対になった筋緊張をもつ子供達は、時々全身麻酔のもと筋肉を外科的に薄く切り取る、筋肉生研を受ける。それから筋肉と神経の細胞が顕微