

Ohnuki Y, Torii C, Kosaki R, Yagihashi T, Sago H, Hayashi K, Yasukawa K, Takahashi T, Kosaki K.	Cri-du-Chat Syndrome Cytogenetically Cryptic Recombination Analysis of Chromosome 5: Implications in Recurrence Risk Estimation.	Mol Syndromol.	1(2)	95-98	2010
Kasahara M, Sakamoto S, Shigeta T, Fukuda A, Kosaki R, Nakazawa A, Uemoto S, Noda M, Naito Y, Horikawa R.	Living-donor liver transplantation for carbamoyl phosphate synthetase 1 deficiency.	Pediatr Transplant.	14(8)	1036-40	2010
Shimizu H, Migita O, Kosaki R, Kasahara M, Fukuda A, Sakamoto S, Shigeta T, Uemoto S, Nakazawa A, Kakiuchi T, Arai K.	Living-related liver transplantation for siblings with progressive familial intrahepatic cholestasis 2, with novel genetic findings.	Am J Transplant.	11(2)	394-8	2011
Kobayashi T, Aoki Y, Niihori T, Cavé H, Verloes A, Okamoto N, Kawame H, Fujiwara I, Takada F, Ohata T, Sasaki S, Ando T, Nakagawa N, Lapunzina P, Meneses AG, Gillessen-Kaesbach G, Wieczorek D, Kurosawa K, Mizuno S, Ohashi H, David A, Philip N, Guliyeva A, Narumi Y, Kure S, Tsuchiya S, Matsubara Y.	Molecular and clinical analysis of RAF1 in Noonan syndrome and related disorders: dephosphorylation of serine 259 as the essential mechanism for mutant activation.	Hum Mutat	31(3)	284-94	2010
Yamada K, Fukushi D, Ono T, Kondo Y, Kimura R, Nomura N, Kosaki KJ, Yamada Y, Mizuno S, Wakamatsu N.	Characterization of a de novo balanced translocation (4;20)(q33;q12) translocation in a patient with mental retardation.	Am J Med Genet A.	2010	152A(12):3057-67	

Hayashi S, Imoto I, Aizu Y, Okamoto N, Mizuno S, Kurosawa K, Okamoto N, Honda S, Araki S, Mizutani S, Numabe H, Saitoh S, Kodsho T, Fukushima Y, Mitsubuchi H, Endo F, Chinen Y, Kosaki R, Okuyama T, Ohki H, Yoshihashi H, Ono M, Takada F, Ono H, Yagi M, Matsumoto H, Makita Y, Hata A, Inazawa J.	Clinical application of array-based comparative genomic hybridization by two-stage screening for 536 patients with mental retardation and multiple congenital anomalies	J Hum Genet.	Oct 28. [Epub ahead of print]		2010
水野誠司、西恵理子	形態異常の記載法 — 写真と用語の解説 — 外耳	小児内科	42巻	1316-1338	2010
宮島雄二、北瀬悠磨、水野誠司、堺温哉、松本直通、小川昭正	Marfan症候群に合併した小児急性リンパ性白血病	臨床血液	52巻	28-31	2011
中村みほ、水野誠司、熊谷俊幸	Williams症候群における視空間認知障害に対応した書字介入法の検討	脳と発達	42巻	353-358	2010
Hosokawa S, Takahashi N, Kitajima H, Nakayama, Kosaki K, and Okamoto N	A case of Brachmann-de Lange syndrome with congenital diaphragmatic hernia and NIPBL gene mutation	Congenit Anom(Kyoto).	50	129-132	2010
Kobayashi T, Aoki Y, Niihori T, Cavé H, Verloes A, Okamoto N, Kawame H, Fujiwara I, Takada F, Ohata T, Sakazume S, Ando T, Nakagawa N, Lapunzina P, Meneses AG, Gillessen-Kaesbach G, Wieczorek D, Kurosawa K, Mizuno S, Ohashi H, David A, Philip N, Guliyeva A, Narumi Y, Kure S, Tsuchiya S, Matsubara Y.	<u>Molecular and clinical analysis of RAF1 in Noonan syndrome and related disorders: dephosphorylation of serine 259 as the essential mechanism for mutant activation.</u>	Hum Mutat.	31	284-294	2010
Okamoto N, Akimaru N, Matsuda K, Serizuki Y, Shimojima K, Yamamoto T.	<u>Co-occurrence of Prader-Willi and Sotos syndromes.</u>	Am J Med Genet A.	152A	2103-2109	2010

Komatsuzaki S, Aoki Y, Niihori T, Okamoto N, Hennekam RC, Hopman S, Ohashi H, Mizuno S, Watanabe Y, Kamasaki H, Kondo I, Moriyama N, Kurosawa K, Kawame H, Okuyama R, Imaizumi M, Rikiishi T, Tsuchiya S, Kure S, Matsubara Y.	<u>Mutation analysis of the SHOC2 gene in Noonan-like syndrome and in hematologic malignancies.</u>	J Hum Genet	55	801-809	2010
Takanashi J, Arai H, Nabatame S, Hirai S, Hayashi S, Inazawa J, Okamoto N, Barkovich AJ.	<u>Neuroradiologic features of CASK mutations.</u>	Am J Neuroradiol.	31	1619-1622	2010
Hayashi S, Imoto I, Aizu Y, Okamoto N, Mizuno S, Kurosawa K, Okamoto N, Honda S, Araki S, Mizutani S, Numabe H, Saitoh S, Kosho T, Fukushima Y, Mitsubuchi H, Endo F, Chinen Y, Kosaki R, Okuyama T, Ohki H, Yoshihashi H, Ono M, Takada F, Ono H, Yagi M, Matsumoto H, Makita Y, Hata A, Inazawa J.	<u>Clinical application of array-based comparative genomic hybridization by two-stage screening for 536 patients with mental retardation and multiple congenital anomalies.</u>	J Hum Genet	2010 Oct 28. [Epub ahead of print]		2010
Filges I, Shimojima K, Okamoto N, Röthlisberger B, Weber P, Huber AR, Nishizawa T, Datta AN, Miny P, Yamamoto T.	<u>Reduced expression by SETBP1 haploinsufficiency causes developmental and expressive language delay indicating a phenotype distinct from Schinzel-Giedion syndrome.</u>	J Med Genet	2010 Oct 30. [Epub ahead of print]		2010
Tsuyusaki Y, Yoshihashi H, Furuya N, Adachi N, Osaka H, Yamamoto K, Kurosawa K.	<u>1p36 deletion syndrome associated with Prader-Willi-like phenotype.</u>	Pediatr Int	52	547-550	2010

Saito Y, Kubota M, Kurosawa K, et al.	Polymicrogyria and infantile spasms in a patient with 1p36 deletion syndrome.	Brain Dev			2010(in press)
Adachi M, Muroya K, Asakura Y, Kurosawa K, et al.	Ruvalcaba syndrome revisited.	Am J Med Genet Part A	152A	1854-7	2010
黒澤健司	神経線維腫症1型における分子細胞遺伝学的スクリーニング	日レ病会誌	1	35-37	2010

[V]

資 料

【一次調査票】

帰院において 2005 年(平成 17 年)以降に、EEC 症候群の患者・児の診療経験はありでしょうか?

ある ・ ない (いずれかを ○で お困みください)

有病者数をできるだけ正確に推定するため、「ない」場合でも是非、本調査票をご返送賜りますようお願い申し上げます。

「ある」場合、下記にご記入をお願い致します。3 主徴すべてが揃わない場合もあります。

1. 症例数をお教えてください ()例

有する症状に○

裂手・裂足 外胚葉異形成 口唇・口蓋裂

裂手・裂足 外胚葉異形成 口唇・口蓋裂

2. 2 次調査票(臨床症状のアンケート)にご協力いただけますでしょうか。 可 ・ 不可

3. 遺伝子検査をご希望されますか。 可 ・ 不可

記載者 施設:

お名前:

ご多忙の折、ご協力賜り、誠に有り難うございました。

2010 年 月 日までにご投函いただければ幸いに存じます。

* ご回答いただいた内容で、先生のお名前や病院名が特定される形で公表されることはいたしません。本調査は、「疫学研究に関する倫理指針」(文科省・厚労省 平成 19.8.16 改正・施行)の定義に該当する研究です。本調査は、患者数の集計を目的とし、倫理委員会の承認・インフォームド・コンセントは不要です。

EEC 症候群

1. 概要

裂手裂足 (Ectrodactyly)・外胚葉異形成 (Ectodermal dysplasia)・口唇口蓋裂 (Cleft lip/palate) を主症状とする奇形症候群。

なお、外胚葉異形成 (Ectodermal dysplasia) は目立たないことも多く、診断に必須とは云えない。常染色体優性遺伝疾患であり、親子例もあるが、孤発例 (家族内で1名だけが罹患) も少なくない。

2. 原因

原因遺伝子として *p63* 遺伝子 (TP63) が知られている。

相当数の症例で *p63* 遺伝子が同定されないことから、他にも原因遺伝子が存在すると考えられている。

3. 症状

四肢： カニばさみ様手の変形 (裂手)・合指

- ① 典型例は、Ⅱ指 (中央指列) の欠損およびその欠損部に一致した深い V 字型の指間陥凹
- ② 重症例では、Ⅱ指だけではなく、Ⅱ・Ⅲ指あるいはⅡ・Ⅲ・Ⅳ指の欠損
- ③ 深い裂隙だけではなくカニ足状の斜め指変形をきたすこともある
親指や小指 (母趾・小趾) が比較的保たれているのが特徴である。
片側の症例、裂手のみの症例、裂足のみの症例も報告されている。

顔： 口唇 (片側・両側)・口蓋裂

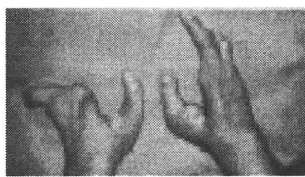
外胚葉異形成 (必須ではない)

- ① 鼻涙管閉塞
- ② 皮膚および皮膚付属器 疎毛、色白の薄い皮膚、度の角化症
- ③ 歯牙：矮小歯・無歯

その他 難聴、泌尿生殖器、鎖肛、後鼻孔閉鎖 などを合併することもある



裂足

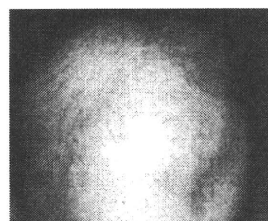


裂手



矮小歯・無歯

(Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation Elsevier Saunders)



粗な頭髪



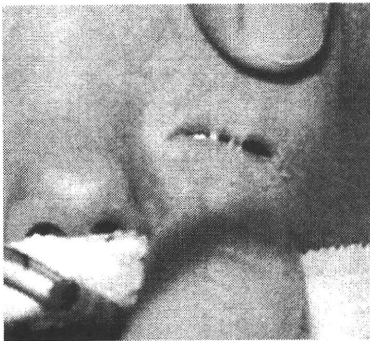
両側口唇口蓋裂

(新先天奇形症候群アトラス 南江堂)

AEC 症候群 (EEC 症候群関連疾患)

EEC 症候群は裂手裂足 (Ectrodactyly)・外胚葉異形成 (Ectodermal dysplasia)・口唇口蓋裂 (Cleft lip/palate) を主症状とする奇形症候群ですが、

AEC 症候群では、“E” 裂手裂足 のかわりに 眼瞼裂癒着 (Ankyloblepharon) + 外胚葉異形成 (Ectodermal dysplasia) + 口唇口蓋裂 (Cleft lip/palate) を主症状とする奇形症候群です。



眼瞼裂癒着

(Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation Elsevier Saunders)

EEC症候群 調査表

性別 男・女
 年齢 歳 ヶ月
 身長 cm
 体重 kg
 頭囲 cm

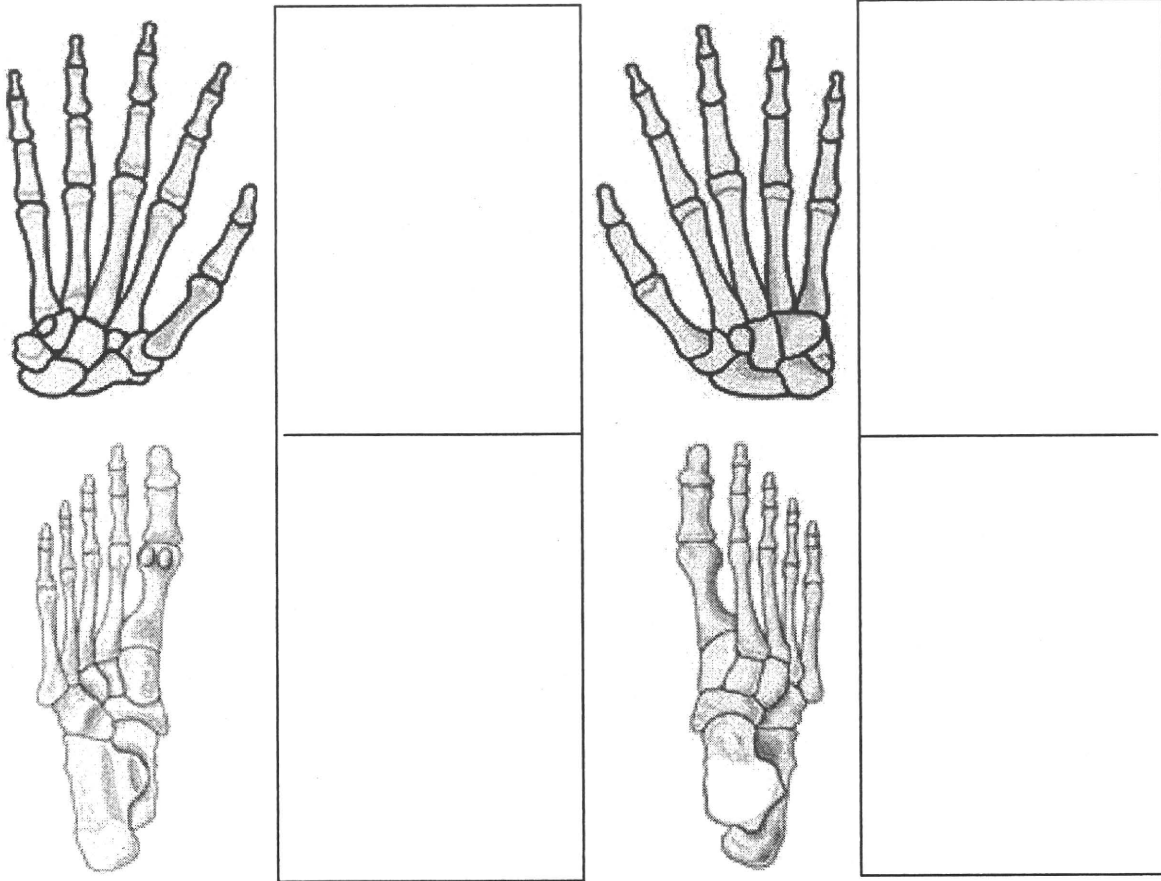
出生時		
在胎	週	日
身長		cm
体重		kg
頭囲		cm

該当する症状に○、該当しない症状に×、判断に困る場合は△をご記入下さい。

	評価				評価		
頭部・顔面				手			
薄い髪	○	×	△	裂手	○	×	△
爪低形成	○	×	△	合手	○	×	△
				多指症	○	×	△
皮膚角化症	○	×	△	その他	()		
薄い皮膚	○	×	△				
無・低汗症	○	×	△	足			
				裂足	○	×	△
口腔・口唇				合足	○	×	△
歯 低形成	○	×	△	多趾症	○	×	△
歯 欠損	○	×	△	その他	()		
う歯	○	×	△				
その他	()			泌尿・生殖器			
口唇裂	○	×	△	腎奇形	○	×	△
口蓋裂	○	×	△	水腎症	○	×	△
				膀胱尿管逆流	○	×	△
耳				巨大・重複尿管	○	×	△
難聴	○	×	△	尿道下裂	○	×	△
耳介低形成	○	×	△	そけいヘルニア	○	×	△
繰り返す中耳炎	○	×	△	鎖肛・直腸腫ろう	○	×	△
				小陰茎	○	×	△
眼				停留精巣	○	×	△
鼻涙管閉塞	○	×	△	その他泌尿・生殖器異常	()		
眼瞼閉鎖	○	×	△				
色素の薄い虹彩	○	×	△	家族歴	○	×	△
羞明	○	×	△	() 人			
眼瞼炎	○	×	△		○	×	△
涙のう炎	○	×	△		○	×	△
斜視	○	×	△		○	×	△
黄斑ジストロフィー	○	×	△		○	×	△
その他	()			遺伝子検査 (p63)			
					○	×	△
胸部					○	×	△
乳頭の低形成	○	×	△		○	×	△
漏斗胸	○	×	△		○	×	△
					(変異)		
その他				その他の症状			
発達遅滞	○	×	△		()		
成長障害	○	×	△		()		
低身長	○	×	△		()		
繰り返す呼吸器感染症	○	×	△				
下垂体機能低下	○	×	△				

裏面に続きます

診察または骨XPで、残存部分を囲ってください



ご協力賜り、ありがとうございました。
厚く御礼申し上げます。



EEC症候群における 有病率調査と実態調査研究

[ホーム](#) [研究事業の概要](#) [EEC症候群とは](#) [よくあるご質問と回答](#) [研究成果](#) [関連情報リンク](#)

EEC症候群

EEC症候群における 有病率調査と実態調査研究

厚生労働省難治性疾患克服研究事業

このサイトについて

[研究事業の概要](#)

[EEC症候群とは](#)

[研究成果](#)

[関連情報リンク](#)

[よくあるご質問と回答](#)

■ このサイトについて

EEC症候群の概略を患者さんご家族・医療関係者の方にご覧いただくためにホームページを開発いたしました。

研究班の活動や成果についても随時、紹介してまいります。

■ EEC症候群とは？

裂手裂足(Ectrodactyly)・外胚葉形成(Ectodermal dysplasia)・口唇口蓋裂(Cleft lip/palate)

を3主徴とする症候群。

