

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歳のソス症候群の娘がいます。今回、同じソ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検査でソス症候群と診断されました。
質疑応答

E: ソ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。ソス症候群のお子さんにも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っても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？

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。私たちも 20 歳の時と、40 歳の時では、IQ は変わらないけれども、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も同じです。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。

福興: 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。

福興: 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。食べたものが喉に引っかかって、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、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か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ぬのか心配です。

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でいいと思います。

E:合併症は起きやすい子と、そうでない子はいらっしゃるのでしょうか?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。

帰り下さい。

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頂きます。最後に黒澤先生から一言お願いします。

(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

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

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

ソトス症候群 家族向けハンドブック

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

目次

第一章 ソトス症候群の叙述.....	79
出生時 [The Newborn Period]	79
乳・幼児期 [Infants and Toddlers]	79
幼少期 [Young Children]	80
就学期 [The School Years]	82
成年期 [Adulthood]	83
一般的な特徴 [General Characteristics]	84
鑑別診断 [Differential Diagnoses]	86
過成長症候群 [Overgrowth Syndromes]	87
その他の病気と症候群 [Other Conditions and Syndromes]	87
遺伝子と遺伝[Genes and Heredity]	88
学校役割 [The Role of the Schools]	91
地域社会の財源 [Community Resources]	93
兄弟姉妹と家族 [Siblings and Families]	94
広い共同社会 The Wider Community [The Wider Community].....	95
合意 [Coming to Terms].....	96
第二章 医学と発達評価[Medical and Developmental Evaluation].....	97
遺伝子 [Genetics].....	97
内分泌物（ホルモン）と成長 [Endocrine (Hormones) and Growth].....	100
中枢神経系（CNS; 脳） [Central Nervous System (CNS; Brain)]	101
脳画像検査[Brain Imaging Studies]	102
内臓器官 [Internal Organs].....	102
悪性腫瘍 [Malignancies].....	103
筋肉 [Muscle].....	103
粗大運動遅滞 [Gross Motor Delay].....	104
骨格と歯 [Skelton and Teeth]	104
聴力 [Hearing].....	105
発話と言語 [Speech and Language].....	106
目と視力 [Eyes and Vision]	107
発達と知能 [Development and Intelligence].....	107
行動の・精神医学の [Behavioral/Psychiatric].....	109
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、何かの間違い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、くっくと喉を鳴らす、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）、頭囲は気にかかる速さで成長する。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、と言いつけ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始まると、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、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う、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、痲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

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、不安症、恐怖症、急激な気分の変動や癩癩が、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見ているのを見て、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癩癩について、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たりません。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ため、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）、不釣り合いな身体の造りもあ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と苦闘する。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、

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パーセンタイル（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パーセンタイル以上
- 頭周囲が90パーセンタイル以上
- 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、実質的な目的として、“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（目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
- 脊柱外彎症
- 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、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物となりました。
- 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、息子を施設にい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。前額と瞼の“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。発達障害は軽度が見られない。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
- **パナヤン・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班。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（非常に痩せた）。細長い頭蓋骨。顕著な前頭（額）と上向きの鼻突の鼻。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。垂れ下がった瞼。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。手足の指が幅広く蹠伏状の場合もある；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）** — 大脳髓症、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** — “モーターストリップ”もしくは脳の動きを統治する部分に影響する、先天性、産産期（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、力を抜く事が出来ない。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、骨年齢の亢進に関与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、サンフィリップ、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、豊富な髪の毛の量。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、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、他の女性が妊娠中どう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。健全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。彼等は以下の事を発見した：

- “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、バックウィズ・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、という事を発見する為に研究している。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、誰にとっても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おいて欲しい）。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をもっているが、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一多分 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。娘が完全で正確な文をどんどん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一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