

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）
分担研究報告書

「Schaaf-Yang症候群の診断基準策定と疫学に関する研究」

研究分担者 高野 亨子
(国立大学法人信州大学・講師)

研究要旨

Schaaf-Yang症候群（SYS）は発達遅滞、多発先天異常症候群の一つである。その中心的な症状は神経系の症状であり、特異的治療がないために、治療は合併症への対応と療育が中心となる。本年度に実施した全国疫学調査の結果のうち、特に神経系の症状に着目して解析を担当した。その結果・ほとんどの例で重度発達遅滞が存在し、生活全面にわたる支援が必要であった。さらに、急性脳症様のエピソードが4例（17%）でみられた。SYSの神経学的な症状を知ることは小児神経領域の専門家にとって重要である。

A. 研究目的

Schaaf-Yang症候群（SYS）は発達遅滞、多発先天異常症候群の一つである。その中心的な症状は神経系の症状である。新生児期に筋緊張低下が主たる症状であることから、フロッピー infant の鑑別診断としても重要である。治療面では、特異的治療がないために、治療は合併症への対応と療育が中心となる。SYSは遺伝疾患であるが、症状の主体は神経系の症状であり、診断と治療は主として小児神経専門医や療育関係者が担うと考えられる。そこで、小児神経科医の視点からSYSの症状と対応を検討する。

B. 研究方法

全国の小児科施設 621 施設を対象に SYS の既診断および疑い例の有無について調査を行った。一次調査で同定された 29 例、さらに、二次調査で詳細に情報が得られた 25 例について検討を行った。得られた臨床情報の中で神経系の症状に着目して検討を行った。

(倫理面への配慮)

全国疫学調査についての倫理審査は名古屋市立大学倫理審査委員会において承認を受けた。

C. 研究結果

診断基準に挙げられている主要な症状の一つである発達遅滞は 100%に見られた。新生児期の筋緊張低下は 96%とほとんどの例で見られ、哺乳障

害が 82%で見られた。これらのことから、SYS は新生児期のフロッピー infant の鑑別診断として重要であることが明らかになった。SYS に特異的な関節拘縮は 83%にとどまるため、関節拘縮がなくても SYS を否定できない。また、自閉スペクトラム症は 50%で見られた。日常生活においては 70%以上が全面的な介護を要していた。感染症などに伴う急性脳症は 4 例（17%）に存在した。この 4 例の MRI 所見は 3 例では T2 高信号がみられたが、部位は一定しなかった。1 例では慢性期に小脳萎縮が確認された。

D. 考察

今回の全国疫学調査により日本人 SYS 症候群の臨床症状を知ることができた。新生児期、乳児期は Prader-Willi 症候群と似ていることが報告されていたが、今回の調査においても同様の傾向が示された。特に、筋緊張低下と哺乳不良が新生児期の初発症状であることが明らかになり、SYS はフロッピー infant の鑑別診断として重要であることが示された。この情報は新生児科や小児神経科医師への啓発が重要であることを示している。

急性脳症様の症状が 4 例（17%）で確認された。偶然としては多い率であり、SYS は急性脳症の発症に対して脆弱である可能性がある。4 例の MRI の検討では、T2 強調での高信号が 3 例で見られたものの、部位は一致せず、また、1 例では見られなかった。SYS の神経学的予後を著しく低下させることから、病態の解明と治療法の開発が急務である。

E. 結論

SYS の全国疫学調査の結果を基に、特に神経系の症状について詳しい解析を行った。SYS はフローピーインファントの鑑別診断として重要である。また、急性脳症様エピソードの合併頻度が高く注意が必要である。

F. 健康危険情報

特になし。

G. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

- 1) 根岸豊、黒澤健司、高野亨子、松原圭子、西山毅、齋藤伸治. Schaaaf-Yang 症候群の全国疫学調査(第一報) 第 44 回日本小児遺伝学会学術集会. Web 開催. 2022. 11. 12-14.
- 2) 高野亨子、福山哲広、平林佳奈枝、山口智美、古庄知己. 月齢 1 カ月時に焦点起始発作群発で発症した Pitt-Hopkins 症候群の 1 例.
- 3) 原田由紀子、高野亨子、中嶋英子、木口サチ、小島洋文、本田 秀夫. 関節拘縮を呈した DeSanto-Shinawi 症候群の 1 例. 第 53 回日本小児神経学会学術集会. Web 開催 2021. 5. 27-29.

H. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし