

資料 2. SYS 疾患啓発リーフレット

Schaaf-Yang 症候群の **診断方法 (診断基準)**

A 主要臨床症状

- ① 精神運動発達遅滞
- ② 新生児期の筋緊張低下
- ③ 乳児期の哺乳不良 (しばしば経管栄養を必要とする)
- ④ 遠位側腕位の関節拘縮

B しばしば認められる症状・所見

- ① 自閉スペクトラム症
- ② 特徴的な顔貌 (深い鼻溝、大きな耳)
- ③ 情緒的無反応
- ④ 低身長 (しばしば成長ホルモン分泌不全が認められる)
- ⑤ 体溫調整障害
- ⑥ 呼吸障害 (しばしば新生児期から乳児期に気管内挿管、人工換気が必要とする)
- ⑦ 便秘
- ⑧ 再発性逆流症
- ⑨ 特異性電位
- ⑩ 脳梗塞などの器質的異常
- ⑪ 性腺機能低下症 (特に男性)
- ⑫ 小さな手足

C その他の参考所見

- 当初 Prader-Willi 症候群 (PWS) を疑われたが、遺伝学的解析によって否定された症例がしばしば認められる。
- PWS の症状と比較すると、過食や乳児期以降の体重増加が少なく、発達の遅れは重度なことが多い。
- 日本人では感染症を契機に脳症に類似した遊行を示す症例が報告されている。

D 検査所見

- 父親アレル由来 *MAGEL2* 遺伝子の塩基型変異の存在。
(現状点で、遺伝子検査は確定診断に必須)

深発症: ①②と③④に加えて⑤⑥もしくは⑦⑧⑨⑩を認める。⑪を認めたす場合。
疑い例: ①②に加えて③もしくは④もしくは⑤⑥を認める。⑦を認めたす場合。


	確実例	疑い例
臨床症状	① 発達遅滞	○ ○ ○ ○ ○ ○ ○ ○
	② 筋緊張低下	○ ○ ○ ○ ○ ○ ○ ○
	③ 哺乳不良	○ ○ ○ ○ ○ ○ ○ ○
	④ 関節拘縮	○ ○ ○ ○ ○ ○ ○ ○
<i>MAGEL2</i> 遺伝子変異	○ ○ ○ ○ ○ ○ ○ ○	

名古屋市立大学大学院医学研究科
新生児・小児医学分野では、
SYS の遺伝子検査を行っています。
診断に関する疑問や検査のご依頼については、
下記までお問い合わせ下さい。

連絡先: 名古屋市立大学大学院医学研究科
新生児・小児医学分野
〒467-8601
名古屋市中区錦町字川邊1
TEL: 052-853-8246 FAX: 052-842-3449
E-mail: ss11@med.nagoya-cu.ac.jp

Schaaf-Yang 症候群

SYS



名古屋市立大学大学院医学研究科
新生児・小児医学分野

その患者さんは SYS かもしれません

Schaaf-Yang 症候群 (SYS) は、2013年に疾患概念が確立した先天性疾患です。私たちは、厚生労働省の難治性疾患政策研究事業に選ばれて、この疾患の研究を行っています。

この疾患は、新生児期の筋緊張低下、乳児期の哺乳障害など、Prader-Willi 症候群 (PWS) と同様の症状を呈します。一方、SYS 特有の症状として多くの例で関節拘縮が認められます。また、PWS と比べ発達の遅れが重度なことが多いです。

私たちは「原因不明の発達遅滞の患者さんのなかには、SYS の患者さんが隠れている可能性がある」と考えています。そして、全国でまだ SYS と診断のついていない患者さんの数を把握することで、小児慢性疾患の難病指定につなげ、将来的に保険適用が実現すれば、この疾患で苦しむお父さんやご家族にとって福音になると考えています。

神経発達症や脳を診ている小児神経科医、NICU で診療を行っている医師、そして種々の合併症や先天異常がある子どもを診ている医師の皆さまにお願いです。SYS の確定診断には遺伝子検査が必要です。このパンフレットをご覧になって、ご自身の患者さんが該当すると思われる場合は、ぜひ私たちがご連絡ください。



名古屋市立大学大学院医学研究科
新生児・小児医学分野教授
岩間 伸治



SYS では関節拘縮や 発達の遅れが問題となります

新生児期の筋緊張低下、乳児期の哺乳障害など PWS と同様の症状を呈しますが、SYS 特有の症状として多くの例で関節拘縮が認められます。また、PWS と比べて発達の遅れが重度なことが多いです。



SYS の確定診断には *MAGEL2* の解析が必要です

確定診断には、原因遺伝子である *MAGEL2* を解析する必要があります。名古屋市立大学大学院医学研究科では、SYS 確定診断のための遺伝子検査を行っています (連絡先は最後のページに記載しています)。

こんな症例があれば ご注意ください

現時点で確定診断には遺伝子検査が必須ですが、診断基準に当てはまる症例以外にも以下のような症例に対しては遺伝子検査が推奨されます。

- 発達の遅れを認め、過去に Prader-Willi 症候群を疑われたが、遺伝学的検査で診断がつかなかった症例。
- 発達の遅れを認め、新生児期に遠位側腕位の関節拘縮を認めたが、成長とともに拘縮が改善している症例。

見落とされる可能性の 高い疾患です

● 常染色体顕性 (優) ですが、保因者の父親 (父親の変異は母由来) からの遺伝の可能性がります。網羅的遺伝学的解析でも、*de novo* だけに注目すると見落とされる可能性があります。

● 原因遺伝子である *MAGEL2* は GC リッチな領域であるため、エキソーム解析などの網羅的解析では、十分にカバーできていない可能性があります。

根本的な治療法は まだ確立されていません

低身長に対する成長ホルモン補充療法が有効との報告はありますが、現時点で根本的な治療法は確立されていません。

疾患の早期発見・福祉制度の確立・ 治療法の確立に向けて

SYS の国内報告例はまだ少なく、研究途上の段階です。今後、私たちは全国疫学調査および疾患啓発の取り組みを実施し、疾患の早期発見・福祉制度の確立・治療法の確立につなげていきたいと考えています。

