

:: Greig 頭蓋多合指症候群 (Greig cephalopolysyndactyly syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA380

疾患定義

Greig 頭蓋多合指症候群 (Greig cephalopolysyndactyly syndrome : GCPS) は、多面発現性 (pleiotropic) かつ多発性の先天奇形症候群である。

要約

疫学

まれであるが、診断の確からしさは一定しないため、正確な発生率の推定は困難である (推定値の範囲は 1~9/1,000,000)。

臨床像

主な所見として眼間開離、前額部突出を伴う大頭症、多合指趾症などがある。多指趾症は足では軸前性 (preaxial)、手では軸後性 (postaxial) の頻度が最も高く、多様な皮膚性合指趾症を伴うが、四肢の所見には著しいばらつきがある。頻度の低い他の所見としては、中枢神経系の異常、ヘルニア、認知障害などがある。

病因

GCPS は転写因子をコードする *GLI3* 遺伝子の機能喪失変異により生じる。

診断方法

GCPS の所見は比較的非特異的であり、特異度や感度の高い臨床基準が定められていないため、臨床診断には困難を伴う。少なくとも 1 肢における皮膚性合指趾症を伴う軸前性多指趾症、眼間開離、および大頭症という古典的三徴がみられれば、GCPS の暫定診断を下すことができる。GCPS に一致する表現型 (ただし上記 3 つ全ての徴候を呈していなくてもよい) がみられ *GLI3* 変異を有する患者では、GCPS の診断を確定できる場合もある。さらに、GCPS に一致する表現型がみられ、かつ家系内に常染色体優性遺伝に一致する確定診断を受けた近親者がいる個体についても、診断を確定できる場合がある。

鑑別診断

鑑別診断としては、軸前性多指趾症 4 型 (preaxial polydactyly type 4)、GCPS 隣接遺伝子症候群 (GCPS contiguous gene syndrome)、肢先端脳梁症候群 (acrocallosal syndrome)、ゴーリン症候群 (Gorlin syndrome)、カーペンター症候群 (Carpenter syndrome)、Teebi 症候群 (これらの用語を参照) などがある。本疾患は Pallister-Hall 症候群と同じ遺伝子の異なる変異で発症する疾患であり、肢先端脳梁症候群 (acrocallosal syndrome) の一病型である。



出生前診断

分子遺伝学的な方法による出生前診断が技術的に可能である。

遺伝カウンセリング

GCPS は常染色体優性形式で遺伝する。

管理および治療

本疾患の治療は対症療法であり、著しい四肢奇形は形成外科または整形外科手術の適応である。

予後

予後は一般に極めて良好である。発達遅滞または認知障害の発生率が若干高まる可能性がある。GLI3 を含む大きな欠失がある患者は、予後不良な経過となる可能性がある。

専門家による英語原文の校閲：

- Dr Leslie BIESECKER

日本語翻訳版の監訳：

- 吉橋 博史
(東京都立小児総合医療センター臨床遺伝科)

最終更新日：2008 年 4 月

翻訳日：2019 年 3 月

本要約の翻訳は国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）からの資金援助の下で行われています。



本要約は情報の提供を唯一の目的として公開しているものです。専門医による医学的ケアの代わりとなるものではありません。本要約を診断や治療の根拠とすることはお控えください。



この情報は、フランスの Orphanet から提供されており、原文（英語）がそのまま日本語に翻訳されています。このため、国内で配信されている他の媒体と一部の内容が異なる場合があります。保険適用に関する診断基準など、国内の医療制度に準拠した情報が必要な場合は、厚生労働省の補助事業により運営されている難病情報センターや小児慢性特定疾病情報センター等の専門情報センターのホームページをご参照ください。

