

## :: Mesomelia-synostoses 症候群 (Mesomelia-synostoses syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA2496

### 疾患定義

Mesomelia-synostoses 症候群 (mesomelia-synostoses syndrome : MSS) は、隣接遺伝子欠失症候群に起因する症候群性の骨軟骨形成異常症であり、四肢中部短縮 (mesomelia) に至る進行性の前腕および下腿の彎曲、進行性の手根骨間または足根骨間の骨癒合、中手骨と基節骨との癒合、眼瞼下垂、眼間開離、軟口蓋の異常、先天性心疾患、ならびに尿管の異常を特徴とする。

### 要約

#### 疫学

複数の罹患者のいる 1 家系を含む血縁関係のない 4 家系に 5 名の患者が報告されている。

### 臨床像

四肢中部短縮がみられる他の症候群とは対照的に、MSS は大部分が生後に明らかになり、少なくとも (骨の成長が停止する) 成人期までは、緩徐進行性の臨床経過をたどる。頭蓋顔面部の特徴としては、眼瞼裂斜下、眼瞼下垂、眼角隔離、口蓋垂を伴わない軟口蓋低形成 (特殊な後方口蓋裂)、軽度の小顎症などがある。鼻声になるのが一般的である。骨格異常としては、軽度の低身長、進行性の関節可動域制限、四肢中部の彎曲と前腕および下腿の短縮、短指症、第 2 指が最も長く第 5 指の彎曲を伴う手の尺側偏位、幅の狭い小さな足、不均整な腓骨側の短趾症、および足関節の機能障害がみられる。また MSS 患者では、複雑な先天性心疾患、先天性水腎症、臍帯断端の皮膚による異常な被覆、近視、短い舌小帯、および進行性の難聴がみられることがある。認知機能の発達には正常である。画像検査での異常としては、第 3~5 中手骨および中足骨の短縮、これらの骨の癒合、第 2~5 中手骨および中足骨と対応する手根骨および足根骨の癒合、手根骨および足根骨同士の部分的癒合、大腿骨遠位端の軽度の彎曲、脊椎の軽度の異常などがある。

### 病因

MSS は 8q13 の非反復性の微細欠失に起因する。全例で *SULF1* と *SLCO5A1* の 2 つの隣接遺伝子に欠失がみられる。報告されている欠失の大きさは 582~738 Kb と幅がある。MSS は隣接遺伝子欠失症候群である可能性が高い。これらの遺伝子の点変異と関連付けられた疾患は確認されていない。

### 診断方法

診断は臨床所見と画像所見に基づいて疑われ、細胞遺伝学的分析 (アレイ CGH、FISH) によって確定される。



## 鑑別診断

画像上では、Kantaputra type mesomelic dysplasia（染色体 2q の HOXD 座位の重複による；この用語を参照）が非常によく似た肢端異常を呈する。その他のまれな中間肢異形成症、すなわち Langer mesomelic dysplasia と Fryns type micromelic dwarfism（これらの用語を参照）は、骨癒合を合併しない。骨癒合がみられる症候群、すなわち Nievergelt 症候群、近位指節癒合症（proximal symphalangism）、Osebold-Remondini 症候群、および多発性骨癒合症（これらの用語を参照）には、他の異常が合併する。

## 出生前診断

8q13 微細欠失の出生前診断は、羊水穿刺または絨毛採取と細胞遺伝学的分析により可能である。リスクの高いカップルは着床前遺伝子診断を利用できる。骨の異常は進行性であり、ルーチンの超音波検査では検出できない場合がある。

## 遺伝カウンセリング

MSS は常染色体優性遺伝形式を呈する。片親が MMS に罹患している場合、再発リスクは 50% である。

## 管理および治療

MMS と早期に診断することで、より個別化されたサーベイランスおよび治療が可能になる。MMS は生涯にわたり進行性の経過をたどるため、適切な専門医による定期的なフォローアップが必要であり、これには上下肢に生じる進行性の変形および機能制限に対する小児整形外科医による対応と、口蓋異常に対する顎顔面手術が含まれる。また、難聴に対するモニタリングが必要である。

## 予後

期待余命は不明であるが、成人期には臨床像が安定するようである。

専門家による英語原文の校閲：

- Pr Alain VERLOES

日本語翻訳版の監訳：

- 涌井 敬子  
（難治性疾患政策研究班「染色体微細欠失重複症候群の包括的診療体制の構築」）

最終更新日：2012 年 10 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、診断・治療・遺伝カウンセリング等に関する内容が日本の現状と合っていない場合や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。

---

