

:: ピット-ホプキンス症候群 (Pitt-Hopkins syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA2896

疾患定義

ピット-ホプキンス症候群 (Pitt-Hopkins syndrome : PHS) は、知的障害、特徴的な顔面形態異常、および不規則な異常呼吸の合併を特徴とする。

要約

疫学

世界で約 50 例が報告されている。男女が等しく罹患する。

臨床像

特徴的顔貌は、小口症と間隔が空いた歯列、広く浅い口蓋、厚い口唇、くぼんだ眼、外に広がる鼻孔、および幅広い耳輪によって認識できる。精神運動発達遅滞は早期発症かつ重症であり、具体的には、筋緊張低下、歩行開始の遅れ、不安定な歩行、言語発達の欠如などがみられる。随意把握は保たれ、合併する形態異常はない。重度の便秘および胃食道逆流がよくみられる。小頭症、出生後の発達不全、および重度の強直間代性てんかん発作もしばしばみられる。皮膚の色素脱失斑、高度の近視、小さな陰茎、および停留精巣がそれぞれ別の症例で報告されている。呼吸障害は小児期早期または青年期に現れる可能性があり、覚醒時にのみみられる。過換気発作を特徴とし、それに続いてしばしば無呼吸およびチアノーゼがみられる。

病因

本症候群は、普遍的に発現する転写因子である b-HLH をコードする *TCF4* 遺伝子 (18q21) の *de novo* ヘテロ接合変異により生じる。

診断方法

診断は診察、脳波および脳 MRI により、海馬の縮小と側頭葉の脱分化のほか、ときに脳梁低形成や脳室拡大を認めることに基づく。

鑑別診断

主要な鑑別診断としては、アンジェルマン症候群 (Angelman syndrome)、レット症候群 (Rett syndrome)、モワット-ウィルソン症候群 (Mowat-Wilson syndrome) (これらの用語を参照) などがある。

出生前診断

発端者の親が妊娠した際には、羊水穿刺による変異の検出について話し合うべきである。



遺伝カウンセリング

遺伝形式は常染色体優性である。片親に体細胞モザイクのある症例が1例報告されている。

管理および治療

管理には集学的アプローチが必要になる。

予後

本疾患の経過は進行性ではない。

専門家による英語原文の校閲：

- Pr Jeanne AMIEL

日本語翻訳版の監訳：

- 小崎 健次郎

(難治性疾患政策研究班「先天異常症候群領域の指定難病等の QOL の向上を目指す包括的研究」)

最終更新日：2010年05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。

