

## :: トリーチャー・コリンズ症候群 (Treacher Collins syndrome)

Orpha 番号 : ORPHA861

### 疾患定義

トリーチャー・コリンズ症候群 (Treacher Collins syndrome) は、頭蓋顔面の発育障害による両側対称性の耳介・下顎の形成異常を特徴とする先天性疾患であり、四肢の異常は伴わないが、頭頸部にいくつかの異常を合併する。

### 要約

#### 疫学

出生時の年間発生率は 1/50,000 出生と推定されている。

#### 臨床像

特徴的な顔面形態異常を呈し、両側対称性の低形成が頬骨および眼窩下縁 (80%) と下顎 (78%) (下顎後退症) にみられ、後者は不正咬合に至り、しばしば前歯部開咬 (「オープンバイト」とも呼ばれる) が特徴的となる。軟部組織の顕著な低形成が頬骨部、眼窩下縁、および頬にみられる。ほかにみられる特徴として、顎関節の複合的異常とそれによる様々な程度の開口障害、眼瞼裂斜下 (89%)、および下眼瞼外側 3 分の 1 と中間部 3 分の 1 の境にみられるコロボーマ (69%) とそれに伴う下眼瞼外側 3 分の 1 の睫毛欠如などがある。口蓋は尖塔型となり、ときに口蓋裂を認める (28%)。外耳の異常 (小耳症、無耳症、外耳道閉鎖など) と耳小骨連鎖の異常もしばしばみられ (60%)、伝音難聴の原因となる。知能は一般に正常である。上気道の狭窄と開口制限により、生後数年間にわたり呼吸および栄養摂取に困難が生じる場合がある。比較的頻度の低い徴候としては、内軟骨腫および/または耳珠前方の瘻孔、脊椎および心臓の異常、両側性横顔裂などがある。

#### 病因

本症候群は、核小体のリン蛋白である treacle をコードする *TCOF1* 遺伝子 (5q32)、または RNA ポリメラーゼ I および III のサブユニットをコードする *POLR1C* (6p21.1) もしくは *POLR1D* (13q12.2) 遺伝子の変異により生じる。

#### 診断方法

診断は臨床所見と補完的な診察の所見に基づく。分子遺伝学的検査により診断が確定する。

#### 鑑別診断

鑑別診断としては、Nager およびミラー症候群 (Miller syndrome) や、ゴールデンハー症候群 (Goldenhar syndrome) (これらの用語を参照) の両側性かつやや非対称な病型などがある。



## 出生前診断

絨毛採取検体の分子遺伝学的解析により出生前診断が可能である。出生前超音波検査では、典型的な顔面の形態異常と両側性の耳介異常が判明することがある。

## 遺伝カウンセリング

遺伝形式は常染色体優性であり、浸透率は90%、表現度には同一家系内の患者間でもばらつきがある。POLR1C遺伝子の変異は常染色体劣性形式で遺伝する。表現度が多様であることから、遺伝カウンセリングは複雑となり、集学的な出生前診断チームと協議すべきである。

## 管理および治療

管理は集学的に行われる。出生後に呼吸窮迫がみられる症例では、気管切開、非侵襲的換気（NIV）療法、または下顎骨延長術について話し合うべきである。上顎顔面手術と形成外科手術により、軟部組織の低形成（脂肪構造による顔面の輪郭の矯正）、骨低形成（外科的骨延長、骨移植）、眼瞼コロボーマ、および口蓋裂（外科的修復）を矯正することができる。開口制限の治療は非常に困難である。中耳の異常（機能改善手術）および外耳の異常（外耳再建）には、耳鼻咽喉科医による手術が必要である。正常な発達を助けるために、聴覚障害の管理（補聴器の使用と機能改善手術）は早期に行うべきである。

## 予後

比較的軽症型の予後は、十分な治療により良好となる。

専門家による英語原文の校閲：

- Pr Marie-Paule VAZQUEZ

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：2014年1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



Find more information on the disease and associated services on [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

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。

---

