

<Greig 頭蓋多合指症候群(7p14.1 欠失症候群)>

1. 「Greig(グレイグ)頭蓋多合指症候群(あるいは、7p14.1(ななびーいちよんてんいち)欠失症候群)」とはどのような病気ですか

7 染色体短腕(7p14.1 領域)に位置する *GLI3* 遺伝子の欠失、あるいは遺伝子のバリエント(変化)によってその機能が失われることにより、大頭症、顔立ちの特徴、手足の多指症や合指症を主な症状とする、染色体微細構造異常症候群の1つです。本症候群では、発達の遅れや知的発達症を伴うことは稀です。

2. この病気の患者さんはどのくらいいるのですか

正確な患者数は分かっていません。

3. この病気はどのような人に多いのですか

性別や人種差、生活習慣とは無関係に発症する可能性があります。

4. この病気の原因はわかっているのですか

約 80%の患者さんは、*GLI3* 遺伝子のバリエント(機能喪失型の変化)が原因と考えられています。残りの約 20%の患者さんでは、*GLI3* 遺伝子を含む 7 番染色体短腕(7p14.1 領域)の欠失が原因となります。

5. この病気は遺伝するのですか

常染色体顕性遺伝形式を示しますが、親からの遺伝ではなく、ほとんどが新生変異と考えられています。

6. この病気ではどのような症状が起きますか

主な症状として、以下の症状を認めます。

- 頭蓋や顔面の症状:大頭症、眼間開離
- 手足の症状:多指症(軸前性または軸後性)、合指症(皮膚性または骨性)。X 線検査などではじめて分かることもあります。
- その他の症状:発達の遅れあるいは知的発達症、てんかん(いずれも 10%未満)
脳梁低形成または欠損(約 20%)

7. この病気にはどのような治療法がありますか

現時点では、根本的な治療法は確立していません。症状に応じた対症療法が中心となります。手足の症状に対しては、形成外科または整形外科での手術が適応となる場合があります。専門家の指導のもとで継続的なケアを受けることが重要です。

8. この病気はどのような経過をたどるのですか

一般的に良好な予後が期待されますが、広範囲の欠失により複数の遺伝子の機能障害伴う例では予後不良となる場合があります。症状に応じた適切な治療や支援を受けることで、生活の質の改善が期待されます。

9. この病気は日常生活でどのような注意が必要ですか

特別な注意は必要ありませんが、症状や合併症に応じた注意が必要です。

10. この病気に関する資料・関連リンク

詳細な情報やサポートを求める際は、信頼性のある医療機関のウェブサイトや関連する団体の情報を参考にすることが重要です。遺伝医療の専門医や専門の医療チームと相談することで、より詳しい情報を得ることができます。

●参考文献●

1. Wild A, Kalf-Suske M, Vortkamp A, Bornholdt D, König R, Grzeschik KH. Point mutations in human GLI3 cause Greig syndrome. *Hum Mol Genet.* 1997 Oct;6(11):1979–84. doi: 10.1093/hmg/6.11.1979. PMID: 9302279.
2. Johnston JJ, Olivos-Glander I, Killoran C, Elson E, Turner JT, Peters KF, Abbott MH, Aughton DJ, Aylsworth AS, Bamshad MJ, Booth C, Curry CJ, David A, Dinulos MB, Flannery DB, Fox MA, Graham JM, Grange DK, Guttmacher AE, Hannibal MC, Henn W, Hennekam RC, Holmes LB, Hoyme HE, Leppig KA, Lin AE, Macleod P, Manchester DK, Marcelis C, Mazzanti L, McCann E, McDonald MT, Mendelsohn NJ, Moeschler JB, Moghaddam B, Neri G, Newbury-Ecob R, Pagon RA, Phillips JA, Sadler LS, Stoler JM, Tilstra D, Walsh Vockley CM, Zackai EH, Zadeh TM, Brueton L, Black GC, Biesecker LG. Molecular and clinical analyses of Greig cephalopolysyndactyly and Pallister-Hall syndromes: robust phenotype prediction from the type and position of GLI3 mutations. *Am J Hum Genet.* 2005 Apr;76(4):609–22. doi: 10.1086/429346. Epub 2005 Feb 28. PMID: 15739154; PMCID: PMC1199298.
3. Biesecker LG, Johnston JJ. Greig Cephalopolysyndactyly Syndrome. 2001 Jul 9 [Updated 2024 Feb 15]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2024. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1446/>