

告示	番号	10	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
	疾病名	コステロ症候群	

コステロ (Costello) 症候群

こすてるしょうこうぐん

概念・定義

先天的な *HRA S* 遺伝子の異常によって、成長・発達障害、精神発達の遅れ、特徴的な顔つき、緩い皮膚、巻き毛、乳頭腫、肥大型心筋症、悪性腫瘍の合併などがみられる遺伝性疾患。

症状

成長・発達障害、精神発達の遅れ、特徴的な顔つき、緩い皮膚、巻き毛、乳頭腫、肥大型心筋症などが認められる。

合併症

約 10% に、膀胱がん、横紋筋肉腫、神経芽細胞腫などの悪性腫瘍を合併する。

治療

根本的な治療は知られていない。悪性腫瘍の早期発見・早期治療が予後を大きく改善することから、定期検診が必要である。

抜粋元 : http://www.shouman.jp/details/13_1_18.html