

鎖 肛 と 四 肢 奇 形

—特に VATER association について—

日大小児科 馬 場 一 雄
高 島 敬 忠

三年前に本研究班の報告として、原因不明な奇形症候群の四肢奇形についてまとめたことがあるが、今回はその内の一つである VATER association (VVATERR) に注目し、特にその主症状の鎖肛と四肢奇形につき検討したので報告する。

周知の如く Association とは異なるかつかけはなれた器官や組織の奇形、例えば脊椎の異常、心奇形、鎖肛や橈骨側の奇形など一個体に同時に多数の奇形が発生している場合をいうが、VATER ass. につき文献的にみると、それぞれの奇形頻度は表1の如くである。これをみると、脊椎の異常と鎖肛が高頻度であるが、鎖肛はその発見に確実性があるので、鎖肛に焦点をあて、四肢奇形の合併例を検索してみた。

対象としては日本大学病院小児外科を過去20年間に受診した鎖肛の症例315例である。表2は鎖肛の症例に合併した種々の奇形頻度をだしたものである。表中の鎖肛の病型とはレントゲン上、恥骨の中央と第5腰椎の最下

端を結んだ線いわゆるPC線より上に直腸盲端が終っているものを高位といい、低位とはI点すなわち坐骨のコンマ型頂点より下のものをいう。中間位はPC線とI点との間にあるものをいう。この表をみると、合併奇形は315例中144例(46%)に認められている。内訳としては仙骨奇形や泌尿生殖器の奇形が多くみられるが、四肢奇形も全体の3.5%にみられる。

表3はこれら四肢奇形を有する11症例を抜き出したものだが、11例中多指症が7例、母指の奇形が2例、内反足1例、Down's Syndrome 1例となっている。最下段の症例はわれわれがたまたま経験した例である。VATER ass. で文献的にみられる四肢奇形は母指側多指症母指または橈骨の低形成、合指および下肢奇形である。

次に VATER ass. の診断の為の Criteria は Smith や Hall によると、次の如くである。

表 1 COMPARISON OF LITERATURE CASES AND PRESENT STUDY

	Literature 34 cases	Hall 21 cases	Total 55 cases
Vertebral	29 (85%)	14 (67%)	43 (78%)
Vascular	19 (56%)	18 (86%)	37 (67%)
Anal Atresia	27 (80%)	13 (62%)	40 (73%)
T-E Fis. +esoph. atr.	14*(58.3%)	9 (43%)	23 (51%)
Radial defects	22 (65%)	14 (67%)	36 (65%)
Renal defects	18 (53%)	9 (43%)	27 (49%)

(Smith and Hall による)

表 2 鎖肛の病型と合併奇形の頻度

病 型	例 数	合併奇形例数	心 奇 形	仙骨奇形	泌 尿 器	消 化 器	四 肢	そ の 他	Down Syndrome
高 位	98	73(74%)	21	23	43	5	4	13	9
中 間 位	26	8(31%)	1	4	2	—	2	1	
低 位	191	63(33%)	14	14	26	—	5	14	1
	315	144(46%)	36	41	71	5	11	28	10

表 3

症 例	性 別	鎖肛の病型	四肢奇形 その他	VVATERR ass.
# 96 U.E.	♂	Rectourethral F. (高位)	多指症, 尾骨分裂, 右腎欠損 V. S. D.	VVA- -RR
#174 O.H.	♂	Rectourethral F. (高位)	左第一指奇形, 肺分葉異常 V. S. D.+ASD	-VA- -R-
#225 I.M.	♂	Anocutaneous F. (低位)	右多指症, 斜指, 内反足 Fallot 四徴症	-VA- -R-
# 54 K.A.	♀	Rectovaginal F. (中間位)	短母指症 3, 4, 5 仙骨形成不全	V-A- -R-
# 55 T.A.	♂	Anocutaneous F. (低位)	多指症, 仙骨奇形 (S II III V 形成不全) 停留睾丸	V-A- -R-
# 68 E.N.	♀	Rectovaginal F. (高位)	内反足, 右側彎 I-V 仙椎体形成不全	V-A- - - -
# 70 H.A.	♀	Rectovaginal F. (中間位)	多指症 (右側)	- -A- -R-
# 79 S.H.	♂	Anocutaneous F. (低位)	両側多指症	- -A- -R-
# 81 H.O.	♀	Anocutaneous F. (低位)	多指症	- -A- -R-
#129 S.U.	♀	Anovestibular F. (低位)	多指症	- -A- -R-
#245 S.H.I.	♂	Anorectal ageresis without F (高位)	左第1・II趾癒合. Down's Sy.	
Our Case	♀	Rectovaginal F.	左橈骨, 母指欠損 左脚腓骨欠損, 裂足 脊椎異常	V-A- -R-

CRITERIA FOR DIAGNOSIS OF VVATERR SYNDROME:

1. Definite diagnosis-major anomaly in each of 3 geographic areas
2. Probable diagnosis-two major anomalies in 2 different geographic areas
3. Possible diagnosis-one major anomaly with minor anomalies in two geographic areas

ここでいう three geographic areas とは四肢, 胸部および骨盤部を意味する。勿論, Down's syndrome や Trisomy 18 などの染色体異常は除外するべきである。

再び, 表3をみると, 最右欄の VVATERR はそれぞれの奇形を次のように意味するが,

V stands for vertebral defects

V stands for vascular defects (cardiac)

A stands for anal defects (most often atresia)

T stands for tracheosophageal fistula

E stands for esophageal atresia

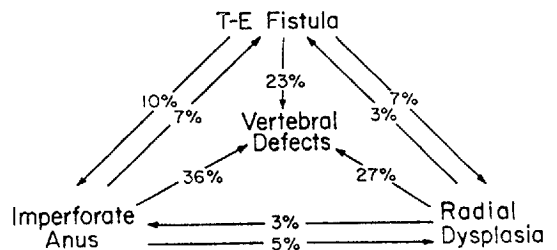
R stands for radial defects

R stands for renal defects

症例#96, #174, #225 は definite な VATER ass. と考えられ, 他の #54, #55, #68, #70, #79, #81, #129,

は probable な症例と思われる。われわれの経験した例には多くの奇形がみられたが, three geographic areas にまたがっていないので probable case ということになる。

下図は Quan & Smith らのまとめたものであるが, それぞれの奇形の相関をみると, VATER ass. において脊椎の異常は気管食・道瘻, 鎖肛や橈骨低形成と大いに相関ありそうである。



以上, 鎖肛症例群中の四肢奇形について検討したが, 大変稀れな奇形症候群である VATER ass. の definite な例を3症例, probable な例を8例発見することができた。



検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用

論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



三年前に本研究班の報告として、原因不明な奇形症候群の四肢奇形についてまとめたことがあるが、今回ほその内の一つである VATER association(WATERR)に注目し、特にその主症状の鎖肛と四肢奇形につき検討したので報告する。