

# 先天奇形症候群の診断：コンピュータによる 診断補助

杉 山 幸 八 郎  
杉 山 成 司  
和 田 義 郎  
(名古屋市立大学小児科)

臨床的に遺伝性疾患を取扱う場合（特に先天異常外来，先天代謝異常外来，遺伝相談など）に先天奇形症候群の問題を軽視することは出来ない。特に多発性の小奇形を有する症例の診断は一般に難しく，かつ診断の相違が集団あるいは家族内の再発危険率の推測に大きな差をもたらし得る点を考えても慎重な取扱いが必要である。

McKusick のカタログによればメンデルの法則に従う遺伝性疾患はすでに2,800種が知られており，しかもその大部分が先天奇形を示すものであることを考えても各種症候群に関する情報あるいはデータを集積することには大きな意義があるといえよう。しかし臨床の場の限られた時間の内で可能性ある疾患を1つ残らず抽出した上で誤りなく診断することは極めて高度の知識と経験を有する僅かの専門医を除いては非常に困難なことである。

表現型の類似性から診断を試みる場合に専門的予備的知識が十分ではなくとも機械的な補助によって落ちなく諸疾患を検討出来れば臨床上での利点は大きであろう。この目的のためにわれわれは多項目の症状からなる診断基準を用い，今日までに文献上に記載，報告されている先天奇形症候群についてそれらの症状の有無を検索し，コンピュータに記憶させることによって症状の組合せから症候群を抽出し診断するシステムを試作した。

## 方 法

今回の検討に用いた疾患は601種類であり Mendelian Inheritance in Man, Birth Defect Compendium その他の成書から選んだ。

診断のための基準としては木田の診断基準の一部を変更した88項目をチェックポイントとして定めた（表1）。

コンピュータによる診断補助システムの作製に当たって予め601疾患について診断基準となる症状の有無を記す検索表を作成した。

コンピュータへの入力是对話形式で行い Positive score と Negative score の差の大きなものから順に20種類の疾患を出力出来るようにした。それから各疾患について類似性の有無を

表 1 診 断 基 準

A. Cranium	
1. Microcephaly (+, -)	30. Flat Broad Facies (+, -)
2. Macrocephaly, Hydrocephaly (+, -)	31. Bird-Like Facies (+, -)
3. Brachycephaly (+, -)	32. Mask-Like Facies (+, -)
4. Oxycephaly, Head Deformity (+, -)	33. Coarse Facies (+, -)
5. Craniosynostosis (+, -)	F. Oral Region
6. Occiput Flat or Prominent (+, -)	35. Maxillary Hypoplasia (+, -)
7. Delayed Closure of Fontanels (+, -)	36. Hypoplastic Mandible, Micrognathia (+, -)
8. Frontal Bossing or Prominent Central Forehead (+, -)	37. Prognathism, Malocclusion (+, -)
B. Ocular Region	
9. Hypertelorism, Lateral Displacement of Inner Canthi (+, -)	38. High Arched Palate, Narrow Palate (+, -)
10. Hypotelorism (+, -)	39. Cleft Lip, Cleft Palate (+, -)
11. Inner Epicanthal Fold (+, -)	40. Macroglossia. Protruding Tongue (+, -)
12. Upward Slanted Palpebral Fissure (+, -)	41. Dental Defect (+, -)
13. Downward Slanted Palpebral Fissure (+, -)	G. Ears
14. Exophthalmos, Prominent Eyes (+, -)	42. Low Set Ears (+, -)
15. Ptosis of Eyelid (+, -)	43. Malformed Auricle, Anotia, Microtia (+, -)
16. Blepharophimosis, Microblepharia (+, -)	44. Soaring Ears (+, -)
C. Eyes	
17. Strabismus (+, -)	45. Deafness, Atresia of External Meatus (+, -)
18. Myopia (+, -)	H. Thoracic Region
19. Blue Sclera (+, -)	46. Webbed Neck, Short Neck (+, -)
20. Microphthalmos (+, -)	47. Funnel Breast, Pigeon Breast, Thorax Deformity (+, -)
21. Coloboma of the Iris (+, -)	48. Small Thoracic Cage (+, -)
22. Glaucoma (+, -)	49. Vertebral Defect (+, -)
23. Cataract, Lenticular Opacities, Optic Atrophy (+, -)	I. Limbs
24. Anophthalmos, Cyclopia, Blindness (+, -)	50. Short Limbs, Phocomelia, Amputation (+, -)
D. Nose	
25. Low Nasal Bridge, Broad Nasal Bridge (+, -)	51. Small Hand, Small Feet, Brachydactyly (+, -)
26. Prominent Nasal Bridge (+, -)	52. Arachnodactyly (+, -)
28. Beaked Nose (+, -)	53. Oligodactyly, Split-hand, Split-feet (+, -)
29. Saddle Nose (+, -)	54. Radius Hypoplasia or Aplasia (+, -)
E. Facies	
62. Nail Hypoplasia or Dysplasia (+, -)	55. Broad Thumb and/or Toe (+, -)
J. Limbs : Hands	56. Syndactyly, Cutaneous or Osseous (+, -)
63. Simian Crease, Upper Palm (+, -)	57. Clubhand, Clubfoot (+, -)
64. Distal Palmar Axial Triradius (+, -)	58. Rocker Bottom (+, -)
65. Low Arch Dermal Ridge Pattern on Majority of Fingertips (+, -)	59. Thumb Hypoplasia or Aplasia (+, -)
66. Whorl Dermal Ridge Pattern on Majority of Fingertips (+, -)	60. Polydactyly, Triphalangia (+, -)
K. Limbs : Joints	61. V. Finger Hypoplasia, Clinodactyly (+, -)
67. Joint Limitation. Inability to full Extent (+, -)	
68. Joint Hyperextensibility, Cubitus Valgus (+, -)	
69. Joint Dislocation of Elbow, Knee and Hip (+, -)	
L. Skin-Hair	
70. Skin Pigmentation, Melanoma (+, -)	
71. Hemangioma, Telangiectasia (+, -)	
72. Alopecia, Sparse Hair (+, -)	
73. Hirsutism (+, -)	
M. Central Nervous System	
74. Hypotonicity (+, -)	
75. Hypertonicity (+, -)	
76. Ataxia, Disturbance of Gaits (+, -)	
77. Seizure (+, -)	
N. Genital Region	
78. Hypospadias, Ambiguous External Genitalia (+, -)	
79. Small Penis, Hypogenitalism (+, -)	
80. Cryptorchidism (+, -)	
O. Others	
81. Congenital Heart Defect (+, -)	
82. Inguinal, Umbilical Hernia (+, -)	
83. Hepato, Splenomegaly (+, -)	
84. Kidney Malformation (+, -)	
85. Short Stature, Dwarfism (+, -)	
86. Low Birth Weight (+, -)	
87. Anemia, Thrombocytopenia (+, -)	
88. Mental Retardation (+, -)	



表 3

	Case 1	Case 2	Case 3	Case 4	Case 5
Age	9Y.	8M.	1M.	3Y.	2M.
Sex	Female	Male	Female	Male	Female
Signs	1, 34, 35, 36, 37, 38, 39, 41, 70, 76, 85, 88,	7, 41, 85,	40, 43, 82,	78, 79, 80,	1, 8, 9, 11, 12, 15, 20, 25, 36, 37, 38, 42, 43, 46, 58, 59, 63, 67, 69, 73, 77, 81, 85, 86, 88,
Tentative Diagnosis	1) Cockayne's Syndrome 2) Progeria 3) Bloom's Syndrome 4) Diencephalic Syndrome Hypercalcemia,.... 5) Marfan Syndrome	1) Mandibuloacral Dysplasia 2) Lenz-Majewski Hyperostotic Dwarfism 3) Acroosteolysis with Osteoporosis 4) Osteodysplasty of Melnick and Needles 5) Craniofacial Dysostosis with Diaphyseal Hyperplasia	1) EMG Syndrome 2) Mucopolysaccharidosis Type I 3) 21 Trisomy 4) Simpson Dysmorphia Syndrome 5) Happy Puppet Syndrome	1) Teratoma, Bilateral, of Testis 2) Kallmann Syndrome 3) 9 Trisomy 4) Fanconi Pancytopenia 5) Laurence-Moon Syndrome 6) Partial 4q Trisomy	1) 19p Trisomy 2) 4p Trisomy 3) 18 Trisomy 4) Rubinstein Syndrome 5) Cornelia De Lange Syndrome 6) Partial 4q Trisomy
Diagnosis	Cockayne's Syndrome	Cleidocranial Dysostosis	EMG Syndrome	47 XYY Males	Partial 4q Trisomy

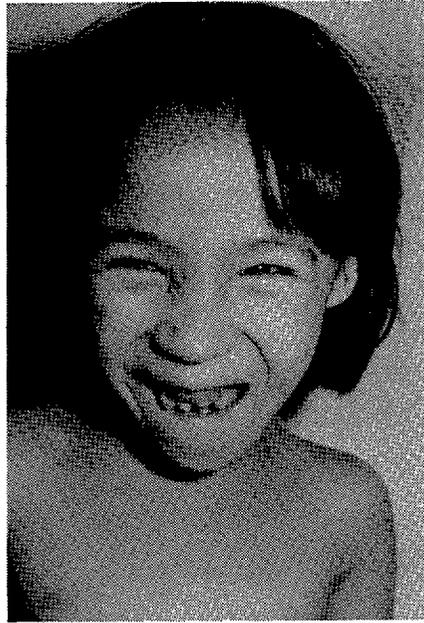


図1 顔貌写真

検討し最終診断とするものである。

実際の施行例を表2，図1に示す。コンピュータによる診断補助システムでは Cockayne 症候群の可能性がもっとも大きい（表3）と出ているが，臨床的に文献検索結果も含めて下した最終診断も同様に Cockayne 症候群であって両者の結果はよく合致した。

このコンピュータでは必要に応じて同一疾患の別称や文献的に記載されている主な症状をも出力出来るようにし実用性をも配慮している。

## 考 按

先天奇形症候群に含まれる疾患の中には奇形に止らず知能障害などの重篤な障害をもつものも少なくない。両親の悩みは測り知れぬものがあるろう。

患児に対する治療あるいは社会的身体的鍛練を行うことと平行してそのような悩みを持つ家族に対する医学的配慮も今後は重要性を増すものと予想される。

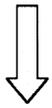
遺伝相談の場でそのような疾患の再発危険率を計算したり出生前診断の可能性を検討したりする頻度は年と共に増加すると思われる。

しかし類似した症候群が紛わしい病名で各地から報告されている現在，その中から正しい先天奇形症候群の病名を探し出し家族を納得せしめるには多大の困難があるといわざるを得ぬ状況の中でこのコンピュータシステムの利用価値は大きいと考えている。

## 文 献

- 1) 杉山幸八郎，石川道子，和田義郎，長谷川泰洋：先天異常の診断：先天奇形症候群のコ

- ンピュータによる診断補助の利用. 日本小児科学会雑誌, **84**(12): 1418~1423, 1980.
- 2) 杉山幸八郎, 和田義郎, 長谷川泰洋: 先天異常の診断: 先天奇形症候群のコンピュータによる診断補助の利用—その2, 投稿中.



## 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



臨床的に遺伝性疾患を取扱う場合(特に先天異常外来, 先天代謝異常外来, 遺伝相談など)に先天奇形症候群の問題を軽視することは出来ない。特に多発性の小奇形を有する症例の診断は一般に難しく, かつ診断の相違が集団あるいは家族内の再発危険率の推測に大きな差をもたらし得る点を考えても慎重な取扱いが必要である。

McKusickのカatalogによればメンデルの法則に従う遺伝性疾患はすでに2,800種が知られており, しかもその大部分が先天奇形を示すものであることを考えても各種症候群に関する情報あるいはデータを集積することには大きな意義があるといえよう。しかし臨床の場の限られた時間の内で可能性ある疾患を1つ残らず抽出した上で誤りなく診断することは極めて高度の知識と経験を有する僅かの専門医を除いては非常に困難なことである。

表現型の類似性から診断を試みる場合に専門的予備的知識が十分ではなくとも機械的な補助によって落ちなく諸疾患を検討出来れば臨床上での利点は大きであろう。この目的のためにわれわれは多項目の症状からなる診断基準を用い, 今日までに文献上に記載, 報告されている先天奇形症候群についてそれらの症状の有無を検索し, コンピュータに記憶させることによって症状の組合せから症候群を抽出し診断するシステムを試作した。