

Beckwith-Wiedemann症候群の自然歴

(分担研究：先天異常疾患の自然歴，トータルケアおよび遺伝医療情報のシステム化に関する研究)
研究協力者：岡本 伸彦

要約：Beckwith-Wiedemann症候群は過成長，巨舌，臍帯ヘルニアを特徴とする先天奇形症候群である。ウィルムス腫瘍などの胎児性腫瘍の発生も多い。34例について自然歴，合併症，予後などを分析した。新生児期には臍帯ヘルニア合併が多く，低血糖など嚴重な管理が必要である。舌部分切除が8例で実施された。5例で腫瘍の合併があり，超音波検査などで定期フォローが必要と考えられた。半身肥大症が11例あった。発達的に大きな問題を残した例は1例のみであった。年長児では臍形成術が必要な場合もある。このように複数回の手術を受ける患者が少なくなく，心理的なサポートも必要と思われる。
見出し語：Beckwith-Wiedemann症候群，過成長，巨舌，臍帯ヘルニア，胎児性腫瘍

【はじめに】Beckwith-Wiedemann症候群（以下BWS）は表現度に変異を伴う常染色体性優性遺伝性疾患である。過成長，巨舌，臍帯ヘルニアが3徴で，胎児性腫瘍が多い。11p15.5でのゲノム刷り込みが関与し，分子レベルでの研究も進んでいる(1)。

【研究目的】BWSの自然歴，合併症や治療の状況などを調査し，効果的な患者指導方法を検討する。

【研究方法】本研究班研究協力者の所属する医療機関でアンケート調査を実施した。

【結果と考察】

①基本情報：34例，32家系（男児18：女児16）が報告された。フォロー年齢は 5.9 ± 4.2 歳（新生児～21歳）であった。早期産が18例であった。出生時の父親年齢は 30.3 ± 3.8 歳で母親年齢は 28.6 ± 3.6 歳であった。一般と有意な差はなかった。同胞例が2家系あった。他にも父子例1，母子例が2あった。

②身体発育について：34例の平均出生体重は $3,694$ g（在胎週数36週以降のみ）であった。生下時+1.5SD以上のLFDは12例（60%）でみられた。4歳以降の体格が判明しているもの12例中では，5例で身長が+2SD以上の過成長がみられた。BWSの本邦報告51例の平均出生体重は $3,800$ gで $4,000$ g以上の巨大児が47%を占めた。従来報告ではBWSの過成長は途中で終了し，最終身長は大きくないといわれるが，今回調査では成人例は1例のみで，最終身長に関する検討は十分できなかった。

③臍奇形：臍帯ヘルニアは13例で認められたが，今回調査では臍異常を欠く非典型例も含まれた。他に臍ヘルニアや腹直筋離開の例があった。1例は在胎21週の超音波検査で臍帯ヘルニアのためにBWSを疑われていた。新生児搬送を受けた例が多く，新生児外科の専門医療機関との連携が要求される。

④口腔異常：巨舌症は，放置すると咬合障害や構音異常を残す。8例（23%）で舌部分切除術（舌縮小術）が実施された。口蓋裂が4例（2例は粘膜

下口蓋裂）あった。言語訓練も実施され，言語機能に大きな問題を残した例はなかった。

⑤その他の合併症：新生児低血糖は10例であった。難治性低血糖は1例あり，臍垂全摘が施行された。肝腫大，脾腫大，腎腫大などがあった。心奇形2例，水腎症1例，気管軟化症が1例あった。

⑥半身肥大症：BWSでは半身肥大症は20%程度に合併する。今回調査では11例（32%）に合併した。1例で脚延長術が施行された。半身肥大例では腫瘍発生が多くなるが，11例中2例であった。

⑦腫瘍発生：腫瘍発生は5例（15%）でみられた。肝芽細胞腫2例，心房内腫瘍1例，肝過誤腫1例，頸部のリンパ管腫1例であった。悪性は肝芽細胞腫2例であった。Sotelo-Avilaらは200例のBWSの中で腫瘍の合併は20例（10%）で，その内17例が悪性腫瘍であると報告した(2)。2例で腫瘍を疑って片腎摘出術，精巣摘出術を受けたが正常組織であった。過剰診断による不要な手術例の存在は注意すべきである。BWSでは腫瘍早期発見のために腹部超音波によるフォローが必要である(3,4)。6歳までは3カ月に1回，12歳までは6カ月に1回，それ以降は年1回程度の検査は必要と考えられる。

⑧発達予後：気管軟化症で気管切開を受けた1例は2歳で寝たきりであった。境界域精神発達遅滞が1例みられた。それ以外はほぼ正常発達であった。BWSでは新生児低血糖や仮死などを予防できれば基本的には正常発達が期待できる。しかし，巨舌などの特徴的顔貌のために精神発達遅滞と誤解されて過小評価される場合があり，周囲の関係者はBWSについてよく理解する必要がある。

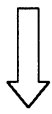
【文献】

- 1) Hatada I, et al. Nature Genet 14;171-173, 1996
- 2) Sotelo-Avila C, et al. J Pediatr 96;47, 1980
- 3) Wiedemann H-R. Eur J Pediatr 141;129, 1983
- 4) Chitayat D, et al. Am J Med Genet 35;433-436, 1990



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



要約: Beckwith-Wiedemann 症候群は過成長, 巨舌, 臍帯ヘルニアを特徴とする先天奇形症候群である。ウィルムス腫瘍などの胎児性腫瘍の発生も多い。34 例について自然歴, 合併症, 予後などを分析した。新生児期には臍帯ヘルニア合併が多く, 低血糖など厳重な管理が必要である。舌部分切除が 8 例で実施された。5 例で腫瘍の合併があり, 超音波検査などで定期フォローが必要と考えられた。半身肥大症が 11 例あった。発達的に大きな問題を残した例は 1 例のみであった。年長児では臍形成術が必要な場合もある。このように複数回の手術を受ける患者が少なくなく, 心理的なサポートも必要と思われる。