

平成8年度厚生省心身障害研究
「ハイリスク児の健全育成のシステム化に関する研究」

Brachmann-de Lange症候群の成因と自然歴
(分担研究:先天異常疾患の成因と自然歴およびトータルケアに関する研究)

塚原正人*

要約: Brachmann-de Lange 症候群の成因と自然歴を明らかにするための調査書を作成し、全国の主要な9施設から得られた50症例について、Brachmann-de Lange症候群の臨床症状および自然歴を明らかにした。

調査結果に基づき、本症候群の自然歴および患者の生活の質を重視した医療・療育を考える際に役立つ諸問題点とその対策を明らかにするとともに、生涯にわたるヘルスケアガイダンスを作成した。

見出し語: Brachmann-de Lange 症候群, 自然歴, ヘルスケアガイダンス

[研究目的]

Brachmann-de Lange 症候群は低出生体重、成長障害、小頭、低身長、精神遅滞、特異顔貌を特徴とする奇形症候群である。本症候群の臨床症状は多彩であるが、その診断は比較的容易で、特徴的顔貌に加え、中等度から重度の精神遅滞、四肢・椎骨などの骨格系異常を認める。本研究ではアンケート調査書を作成し、本症候群の成因・自然歴を把握し、それに基づいた患者の生活の質を重視した医療・療育の生涯にわたるトータルケアの在り方を検討した。

[研究方法]

Brachmann-de Lange症候群の臨床所見を知るために以下のような調査書を作成した。

BRACHMANN-DE LANGE 症候群調査表

報告医師名: _____

所属施設名: _____

患者I.D.: _____

性: 男, 女; 年齢: _____ 歳; 生年月日: _____, _____, 19__

診断時年齢: _____ 歳

家族歴

出生時母年齢: _____ 歳

出生時父年齢: _____ 歳

家系図

妊娠歴

妊娠・分娩歴: _____

妊娠中の異常: _____

妊娠週数: _____ 週; 体重: _____ g; 身長: _____ cm;

頭囲: _____ cm; 胸囲: _____ cm.

臨床所見 (____歳時)

1. 特徴的顔貌: -, +
(小頭、短頭、前頭有髪低位、厚い眉毛、正中部眉毛、長い睫毛、短鼻、上向きの鼻、三角形の鼻尖、への字型の口、小顎)
2. 成長障害: -, +
(胎内発育不全、生後の発育不全)
3. 精神運動発達遅延: -, +
(I.Q.=____; D.Q.=____.)
4. 哺乳障害: -, +
(嚥下障害、胃食道逆流現象)
5. 神経学的異常: -, +
(痙攣、Sandifer症候群、痙性対麻痺)
6. 行動異常: -, +
(無表情の顔貌、後弓反張位、怒りっぽい、攻撃的、自傷行為、他傷行為、その他)
7. 致命的または重症の奇形: -, +
(短い上肢、アザラシ肢、欠指、合指、尺骨欠損、短い足、2-3合趾、その他)
椎体の分節異常: -, +
手の小奇形: -, +
8. 大奇形
先天性心疾患: -, +()
聴力障害: -, +
泌尿生殖器の異常: -, +()
消化管の異常: -, +()
その他: -, +()
9. 核型: _____
10. その他の特記事項

* 山口大学医療技術短期大学部

(School of Allied Health Sciences, Yamaguchi University)

〔結果〕全国の主要な9施設から得られた50症例について臨床症状および自然歴をまとめ、それに基づいて新生時期・乳児期から成人に至までのさまざまな問題点とその対策を明らかにした。

発達時期における諸問題と対策

1. 新生児・乳児期

胎内・出生後の発育遅延があるので、慎重な栄養管理を要する。約50%に哺乳障害を認め、燕下障害・胃食道逆流現象を伴うことがある。中には経管栄養を要する場合がある。重症の四肢奇形を伴う例や先天性心疾患を伴う例(25%)では、早期治療が必要である。

2. 幼児期

精神運動発達の経過観察が大切である。とくに四肢・指趾奇形・筋緊張異常を伴う例では早期からの理学療法、さらに言語発達の遅れを認める例では言語訓練を要する。また50%の例で泌尿生殖器の異常、20%で聴力障害・痙攣・眼科的異常を伴うのでこれらの異常の有無に留意する必要がある。種々の合併奇形治療のため外科手術を要する例がある。

3. 学童期

日常生活関連動作で全介助または半介助を要する例では、適切な生活指導が大切である。また25%の例で行動異常(自傷、他傷、攻撃、多動など)が現れることがあり、適切な心理ケアを要する。必要に応じて精神科的アプローチが必要とされる。

4. 思春期

行動面での異常が大きな問題である。そのため適切な心理ケアを必要とする。

5. 成人

最終身長は男女とも120-140cmの例が多い。自立可能例では就職についての、自立困難な例では将来の施設利用などについての相談・助言を行う。

6. 生命予後

生命予後に関しては4例が死亡しており、うち1例は突然死、1例は横隔膜ヘルニアによる呼吸不全、1例は胃穿孔、肺出血だった。

7. 遺伝相談上の留意点

本症の大部分は散発例であるが、3家系で知能が正常な両親の一方や兄弟、親族に本症候群を疑わせる軽微な症状を認めた。このことは軽症例の中に優性遺伝するものが存在することを示唆しているのので、遺伝相談の際留意する必要がある。

〔考察〕調査結果に基づき、以下のような本症のヘルスケアガイドラインを作成した。このガイドラインを利用することにより、本症候群の自然歴および患者の生活の質を重視した医療・療育が効果的に実施できるものと期待される。

発達時期におけるヘルスケアガイドライン

1. 新生児・乳児期

- 1) 診断および心理的援助
- 2) 合併奇形の有無の検索および治療(四肢・指趾、先天性心疾患)
- 3) 成長・発達のチェック
- 4) 育児相談(栄養指導など)
- 5) 遺伝相談

2. 幼児期

- 1) 成長・発達のチェックと発達訓練・言語療法
- 2) 合併奇形の有無の検索および治療(泌尿生殖器、聴力、痙攣、眼科的異常、歯科異常など)
- 3) 生活指導(日常生活習慣)

3. 学童期

- 1) 成長・発達のチェック
- 2) 教育・療育に関する助言
- 3) 心理的ケア(行動異常など)

4. 思春期

- 1) 成長・発達のチェック(最終身長予測など)
- 2) 教育・療育に関する助言
- 3) 心理的ケア(行動異常など)
- 4) 進路相談

5. 成人

- 1) 進路相談(施設利用、就職など)

文献

Van Allen MI, Filippi G, Siegel-Bartelt J, Yong S-L, McGillivray B, Zuker RM, Smith CR, Magee JF, Ritchie S, Toi A, Reynolds JF: Clinical variability within Brachmann-de Lange syndrome: a proposed classification system. Am J Med Genet 47:947-958, 1993.

Abstract: Questionnaire were made to clarify both clinical findings and natural history of Brachmann-de Lange syndrome. Health care guidance was made based on the clarified problems.



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: Brachmann-de Lange 症候群の成因と自然歴を明らかにするための調査書を作成し、全国の主要な 9 施設から得られた 50 症例について、Brachmann-de Lange 症候群の臨床症状および自然歴を明らかにした。

調査結果に基づき、本症候群の自然歴および患者の生活の質を重視した医療・療育を考える際に役立つ諸問題点とその対策を明らかにするとともに、生涯にわたるヘルスケアガイドランスを作成した。