

山口大学医学部小児科 肥後 隆一

山口大学医学部小児科 小西 俊造

研究目的

染色体異常児は種々の程度の精神運動発達遅延を伴うことが多く、乳幼児期に死亡する異常児以外は、重症心身障害施設および精神薄弱児施設に収容される機会が多い。しかしながら従来の報告では、収容児全員に対する染色体検索がなされているものは少なく、また近年開発された Banding 法を使用している報告は少ない。今回われわれは、重症心身障害施設に収容されている全員にトリプシン処理による G-Band 法を用いて、染色体異常児の頻度について検索した。

研究 成 果

検査対象は山口県国立山陽荘に収容されている男子 63 名、女子 46 名計 109 名である。年齢は 3 才から 24 才までで、男子の平均年齢は 7 才、女子のそれは 8.7 才であった。収容されている患児の臨床診断はほとんどの症例が脳性麻痺であり、その推定原因と思われるものに、未熟児、仮死、核黄疸、脳炎、頭蓋内出血、外傷、脳奇型がみられた。染色体分析の結果は、クラインフェルター症候群 1 例 (0.9%)、猫泣き症候群 2 例 (1.8%) の異常例がみつかった。クラインフェルター症候群の 1 例は、現在 14 才であるが、生後 7 ヶ月の時脳炎に罹患し以後ケイレン発作をくりかえし、現在数歩の歩行のみが可能である。臨床的所見は睪丸の大きさも正常範囲内であり、女性型乳房を呈しておらず、体型が細長型である以外は異常を認めなかった。

猫泣き症候群の 2 例は 6 才女児と 5 才男児であった。両者とも運動発達遅延

を認めている。すなわち現時点において、両者ともやっと数歩の歩行が可能であり、言葉をまったく話さない。泣き声は、猫泣き様ではなく、顔貌も円形顔貌から細長型に変化している。トリブシン処理による分析にて、両者ともその欠損部分は65染色体のp15バンドおよびp14バンドの一部と推定された。

考 察

近年Q-Band法、G-Band法等の染色体分染法が開発され、個々の染色体が識別できるようになった。このような新しい分染法を駆使することによって、従来の方法では識別できない転座の症例も見いだすことが可能と思われる。今回の検索においてはそのような症例は見いだされなかったが、症例数を増すことによりそのような症例も見いだされる可能性が大と思われる。猫泣き症候群は、比較的寿命に関する予後はよく、精神運動発達遅延を伴うことから、精神薄弱施設に収容される機会がますものと思われる。しかしながら性染色体異常児を発見するような簡単なスクリーニング法はなく、またDown症候群のように、臨床的に一見してわからないためみのがされる機会が多いように思われる。施設に収容されている患児全員に染色体検索を行えば、本症候群の発見される機会がますものと思われる。

要 約

国立山陽荘に収容されている男子63名、女子46名計109名について、染色体分析を行ない1例のクライフェルター症候群と2例の猫泣き症候群を発見した。

発 表 論 文

横山 宏、芳野俊五、小西俊造(1976)。猫泣き症候群の2例、山口医学、25(2)。予定

↓
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
↓

研究目的

染色体異常児は種々の程度の精神運動発達遅延を伴うことが多く、乳幼児期に死亡する異常児以外は、重症心身障害施設および精神薄弱児施設に収容される機会が多い。しかしながら従来報告では、収容児全員に対する染色体検索がなされているものは少なく、また近年開発された Banding 法を使用している報告は少ない。今回われわれは、重症心身障害施設に収容されている全員にトリプシン処理による G-Band 法を用いて、染色体異常児の頻度について検索した。