

図 7

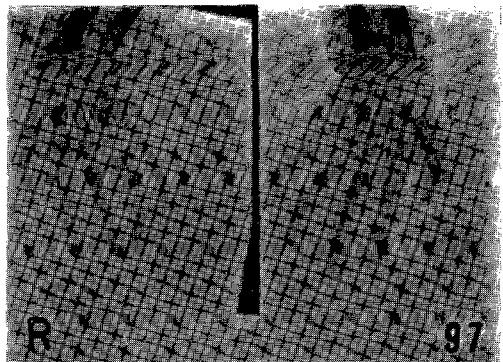


図 8

(図 8)では橈骨, 尺骨はやや棍棒状で尺骨の遠位端の斜形化と短縮, 中手骨は短く太く, 近位端の尖鋭化を認める。患児の α -L-iduronidase 活性は 7.2, 母 51.9, 父 28.6 対照は 146.0 と 278.0 nmoles/mg/protein/18 hrs であった。

かく症例 4 は α -L-iduronidase の欠損した典型的な MPSI (Hurler 症候群) と考えられる。

考 案

しからば症例 1, 2, 3 例はどの型に属するか? MPS II との比較では角膜の混濁があることが最も大きな相違点で骨変化, 臨床症候も 3 症例は MPS II より強く重いと考えられるが今後の症例のつきかさねが必要

である。現在までそれぞれ各種の酵素の欠損した症例の詳しい臨床症候の報告が殆んどない。

今後は欠損酵素と臨床症候との関連を追求せねばならない。

さらに cross incubation によって類似症例の異同を検索することが必要である。

結 語

結語遺伝性ムコ多糖代謝異常症の臨床症候をもとにした鑑別は仲々困難であり今後酵素欠損と臨床症候との関連しらには cross incubation による類似例の異同を加味して追求されねばならない。

分担研究課題

四肢および骨格系の形態異常に関する研究

研究協力者 鳥取大学脳幹研小児科教授 有馬正高 豊福照子
鈴木康之

I. 研究目的

- (1) 一般出生児における四肢障害の発生頻度を知り, その対策をたてる場合の参考資料にする。
- (2) 四肢ならびにそれと関連の深い骨格系の形態異常, 特に, 小奇形についての判定規準を作製する。
- (3) 特殊型に属する奇形症候群について形態特徴および遺伝分析を行うことにより, 発生原因を知る参考にする。

II. 研究方法

- (1) 新生児において外表奇形の観察を行い, その種類を集計した, 判定は産科, 小児科が協同で当った。
- (2) 乳幼児健診, または, 直接形態的に変化がないと見られる疾患で来院した小児について, 眼裂間距離の測定, 頭囲に対する内眼角間距離の比を求め, いわゆる

hypertelorism の判定基準を得る参考とした。その他の小奇形については、一定の規準で陽性、陰性の頻度を求めた、対象は、乳幼児健診、住民健診の乳幼児児童を選んだ。

(3) 多発性の関節拘縮、または、四肢骨に左右差のある症候群をあつめ、合併症状、遺伝歴を求めた。

III. 研究成績

(1) 研究成績県下施設で出生した新生児の骨格系に関連のある奇形のうち、もっとも多いのは口蓋裂であり、出生1,000に対し1.14であった。なお、軟部の口唇裂はでさらに多いが、両者の合併例が0.89を占めていた。

次いで、多指、合指などの四肢末端の奇形が多く見られた。関節の可動域の制限は軽度のものを含むとかなりの数にのぼるが、緩やかな受動運動のくり返しなどで、多くの例は緩解しており、完全な多発性関節拘縮症は稀と考えられた、脊椎破裂、脳髄膜瘤などの神経管閉鎖不全症は県内に居住している母親からは未だ認められていない。

(2) 内眼角間距離および頭囲比の年令別平均値は、表2のごとくで、内眼角間距離は年令とともに増加するが頭囲比はほぼ 6.15±1.20 (%) の範囲内に入っていた。

表1 骨格系に関連した奇形の頻度 (7,886例)

	県内居住者 6,289 例	里 帰 り 1,597 例	出 生 1,000 当 り
頭蓋・脊椎			
無 脳 児	5	1	0.76
脊 椎 破 裂	0	2	0.25
脳 髄 膜 瘤	0	2	0.25
顔面・骨など			
口 唇、口蓋裂	5	2	0.89
口 蓋 裂	1	1	0.25
口 唇 の み	5	1	0.76
四肢骨・関節			
多 指・趾	8	0	1.01
欠 指・趾	2	0	0.25
合 指・趾	6	0	0.76
関節伸展障害	17	2	2.40
そ の 他			

その他の小奇形は表3に示した。

(3) 奇形症候群のなかで、従来、劣性遺伝とされていた chondrodystrophia calcificans congenita に母子例のあることを見出し、優性型の存在も観察された。

関節の先天性拘縮を示す疾患群のなかで、筋疾患、神経原性のものを除き、症候群を呈するものを選んで検討した。片側性骨形成不全と合併した父子例が経験され、遺伝相談に際して留意すべきことと考えられた。いずれの場合も、親子では親の方が軽症例であった。

表2 内眼角間距離の年令別平均値

年 令	内眼角間距離 cm
0—3 Mos	2.36 ± 0.52
4—6 Mos	2.76 ± 0.52
7—12 Mos	2.73 ± 0.60
1—2 Yrs	2.81 ± 0.52
3—4 Yrs	2.96 ± 0.48
5—6 Yrs	3.01 ± 0.52
7—9 Yrs	3.17 ± 0.48
10—14 Yrs	3.38 ± 0.56
15 Yrs—	3.34 ± 0.60
頭 囲 化 平 均	6.15 ± 1.20%

表3 健康児集団における小奇形の発見頻度

	調 査 1 280 例 (男 150) 乳 幼 児	調 査 2 500 例 (男 268) 3 カ 月 健 診	調 査 3 363 例 (男 188) 1 ~ 14 才
臍ヘルニア	1 (0.4)	26 (5.2)	0
停留睪丸	11 (3.9)	3 (1.1)	1 (0.5)
そけいヘルニア	1 (0.4)	4 (0.8)	2 (0.6)
胸廓変形	5 (1.8)	8 (1.6)	4 (1.1)
第5指内彎	0	6 (1.2)	6 (1.7)
第5指2節短	8 (2.9)		
t' (26—35%)	12 (4.3)	—	—
t'' (37% \lt)	8 (2.9)	—	10 (2.8)
猿線(完全)	8 (2.9)	22 (4.4)	21 (5.8)
(不完全)	10 (3.5)	—	—
副 耳	7 (2.5)	7 (1.2)	3 (0.8)
耳介瘻孔	—	5 (1.0)	—
二分口蓋垂	9 (3.2)	—	1 (0.3)

↓ 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

- (1)一般出生児における四肢障害の発生頻度を知り,その対策をたてる場合の参考資料にする。
- (2)四肢ならびにそれと関連の深い骨格系の形態異常,特に,小奇形についての判定規準を作製する。
- (3)特殊型に属する奇形症候群について形態特徴および遺伝分析を行うことにより,発生原因を知る参考にする。