

心身障害児の小奇形に関する研究

日大小児科 馬場 一雄 高島 敬忠
黒森 信治

種々の形態異常の中で比較的軽微な変形や重大な機能障害を伴わない異常は、しばしば小奇形 (Minor anomalies) という名称のもとに一括される。

この小奇形や異常皮膚紋理の存在は早期胎内障害の有無やその障害の時期を推測する一つの指標となり、心身障害児の成因を想像する手がかりになると思われる。そこで、我々は心身障害児集団の小奇形や異常皮膚紋理の頻度を出すと共に、その有無による障害時期の推測を目的に本研究を行った。

I. 研究対象

小奇形の観察は重症心身障害児 193 例で、男子 92 症、例女子 101 例である。これらの診断は脳性麻痺 (C.P.) 74 例、脳性麻痺に重度精薄を伴うもの (C.P+M.D) 86 例及び重度精薄 (M.D.) 33 例である。

また、皮膚紋理の調査はその後症例をまじ 330 例 (男子 172 例、女子 158 例) を対象に行った。その診断分類は脳性麻痺 122 例、脳性麻痺に重度精薄を伴うもの 137 例および重度精薄 71 例である。

対照群としては何ら奇形の認められない 100 名の健康な幼児学童を選びその皮膚紋理を分析した。

II. 研究方法

小奇形の観察は有馬ら、馬場・高島ら、黒木らの記載した方法にもとづき、表 1 のような斜視、内眼角贅皮、

表 1 観察した主な小奇形

頭部	短頭, 小頭, 大頭, 後頭部突出
顔面	斜視, 内眼角贅皮, 蒙古様眼裂, 反蒙古様眼裂, 両眼離解, 鞍鼻, 低在耳介, 耳介変形, 耳ろう孔, 副耳, 高口蓋, 小顎
胸部	胸廓変形, 副乳, 乳頭間距離増大
腹部	臍ヘルニア, 腹直筋離開
四肢	外反足, 短指, 第 5 指内彎, 第 5 指 2 節短, 第 5 指単一屈曲線, 爪形成不全, 猿線, 腕三又高位
その他	停留辜丸, 小陰茎, 小睾丸, 皮膚洞, 色素母斑, 血管腫

蒙古様眼裂, 耳介変形, 高口蓋, 小顎, 停留辜丸など約 30 種類について調べた。二次的な変形によると思われるものや判定のあいまいなものはさけ、比較的厳格に観察した。

皮膚紋理の採取には、Hollister 社の Foot-Printer を用い記録したが、手足の拘縮の強い症例では直接観察しチェック・カードに記載した。皮膚紋理の分析方法は、指紋を渦状紋, 尺側蹄状紋, 桡側蹄状紋および弓状紋に分類し、掌紋では腕三又線の位置を Walker の方法に従い、t, t' および t'' にわけると共に、atd 角も測定した。また、拇指球紋, 小指球紋および指間紋についてはその有無を調べた。足では跖趾球部におけるパターンは Cummins や Midlo の方法に従い、遠位側趾状紋は Walker の方法により隆線数 20 以上とそれ以下とで区別した。また猿線については完全型のみ取り上げた。これらの観察は全て同一人が実施した。

III. 研究結果

表 2, 表 3, 表 4, 表 5, 表 6, 表 7, 表 8 参照。

表 2 主な小奇形の頻度

小奇形項目	CP		CP+MD		MD	
	例	%	例	%	例	%
斜視	3	4.1	3	3.5	4	12.1
内眼角贅皮	12	16.2	15	17.4	5	15.2
モウコ様眼裂	4	5.4	4	4.7	2	6.1
鼻根平坦	6	8.1	4	4.7	1	3.0
低在耳介	11	14.9	11	12.8	2	6.1
耳介変形	3	4.1	4	4.7	3	9.1
耳ろう孔	3	4.1	4	4.7	1	3.0
小顎	10	14.5	12	14.0	1	3.0
皮膚洞	2	2.7	2	2.3	3	9.1
猿線	4	5.4	6	7.0	4	12.1
第 5 指内彎	0	0	5	5.8	0	0
停留辜丸	*10	24.4	* 7	20.6	* 3	17.6
小睾丸	*14	34.1	* 5	14.7	* 3	17.6
高口蓋	20	22.0	20	23.3	6	18.2

注 * 男性に対する頻度

表 3 重障児の小奇形保有率

保有数	CP		CP+MD		MD		Total	
	例	%	例	%	例	%	例	%
0	27	36.5	32	37.2	8	24.2	67	34.7
1	20	27.0	28	32.6	7	21.2	55	28.5
2	19	25.7	16	18.6	5	15.2	40	20.7
3 または それ以上	8	10.8	10	11.6	13	39.4	31	16.1

Down's sy. (3例) …平均7個保有
Cornelia de Lange sy. (1例) …6個保有

表 4 原因別小奇形保有率

保有数	CP		CP+MD		MD	
	原因あり	原因不明	原因あり	原因不明	原因あり	原因不明
	%	%	%	%	%	%
0	38.5	31.8	38.3	35.9	33.3	22.2
1	26.9	27.3	31.9	33.3	16.7	22.2
2	21.1	36.4	23.4	12.8	16.7	14.8
3 または それ以上	13.5	4.5	6.4	18.0	33.3	40.8

表 6 atd 角および腕三叉線の比較

	atd 角	t (低位)		t' (中位)		t'' (高位)	
		右+左	右	左	右	左	右
	CP	88.4°	62.1%	63.0%	37.8%	37.8%	1.7%
CP+MD	93.2	56.6	50.7	41.2	47.1	2.2	2.2
MD	93.4	54.8	50.7	39.7	43.8	5.5	5.5
対 照	89.0	67.0	60.0	33.0	40.0	0	0

VI. 結 語

一般集団中で小奇形を1個以上もつ出現率は約15%ほどであるが、それが3個ないしそれ以上になると、その頻度は極く稀れとなる。これらのことより小奇形を3個ないしそれ以上の保有は全体で16%にもなっており、正常(対照)との間に明らかな相違がみられる。皮膚紋理所見でも重障児は正常対照群に比し、指紋、atd 角、腕三叉線の位置、猿線や跗趾球紋など異常所見を示しており、心身障害児3群の比較では脳性麻痺のみより精薄を伴う2群でさらに共通した異常所見を認めている。

これらの結果から、重症心身障害児を全体的にとらえると、正常対照群に比して何らかの先天的要因がその成因として関与していることを示唆する所見が、得られたがことに小奇形を多数保有する障害児では遺伝的欠陥や

表 5 指紋の出現率

	渦状紋	尺側蹄状紋	橈側蹄状紋	弓状紋
	%	%	%	%
CP	42.0	53.3	3.3	1.4
CP+MD	36.6	58.1	3.3	2.0
MD	42.2	51.4	3.7	2.7
重障児全例	39.8	54.9	3.4	1.9
対 照	44.5	51.9	2.0	1.7

表 7 猿線(完全型)の頻度

	右	左
CP	4.0%	2.5%
CP+MD	5.8	9.6
MD	5.6	8.5
重障児全例	5.2	6.7
対 照	2.8	3.5

表 8 跗趾球紋出現率

	右				左			
	L ₀ ^d ~20	L ₂₀ ^d ~	W	その他	L ₀ ^d ~20	L ₂₀ ^d ~	W	その他
	CP	34.2%	23.3%	22.5%	20.0%	35.0%	18.3%	27.5%
CP+MD	40.7	17.0	26.7	15.6	45.2	16.3	23.0	15.5
MD	31.5	20.5	17.8	30.2	27.4	19.2	20.5	32.9
対 照	47.8	23.2	17.4	11.6	37.7	23.2	26.1	13.0

胎生早期の障害が相当加わっているものと想像される。

文 献

- 1) 有馬正高他：神経進歩，12：973，1968.
- 2) 馬場一雄，高島敬忠他：脳と発達，3：436，1971.
- 3) 岡島道夫訳：人類遺伝学雑誌，14：59，1968.

先天性四肢障害と皮膚紋理の研究

研究協力者 神奈川県立こども医療センター医長 松 井 一 郎

従来から染色体異常と四肢奇形との関連性について研究してきた。

本年度は正常学童を対象に，本邦における皮膚紋理の一つの standard 算出を試みた。年齢は6才119名，7才208名，8才200名，9才150名，10才184名，11才165名で，男523名，女503名の計1,026名であった。これらは精神々経学的に異常を認めず，双子例も除外した。

一般に，比較のみられない皮膚紋理の頻度を算出し，常染色体異常例と対比し検討し表2に示した。

また，この Material をもとに，支えられた区域の三

表 1 Age and Sex of Controls

Age yrs	6~	7~	8~	9~	10~	11~	Total
Male	61	102	107	73	100	80	523
Female	58	106	93	77	84	85	503
Total	119	208	200	150	184	168	1,026

Remarks :

- 1) Controls are composed of mentally and physically normal children, in Nakda Primary School, Yokohama, Japan.
- 2) No sibs included.

又線の数は，その部位における紋理の強さを示す数といわれる紋理強度 (pattern intensity) の standard の算出をも試みた。その結果は表3に示すように，平均三又線数は男 47.0±6.5，女 46.1±7.0 で正規分布を示した。これに自験の常染色体疾患を疾患毎に pattern intensity を出し，対照群にあてはめてみるとそのほとんどの疾患が pattern intensity の低い群に相当することがわかった。

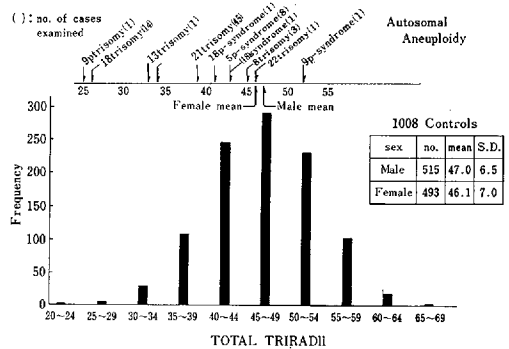


図 1 Total Triradii (Total Pattern Intensity) Distribution in Japanese

↓ 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

種々の形態異常の中で比較的軽微な変形や重大な機能障害を伴わない異常は、しばしば小奇形(Minor anomalies)という名称のもとに一括される。

この小奇形や異常皮膚紋理の存在は早期胎内障害の有無やその障害の時期を推測する一つの指標となり、心身障害児の成因を想像する手がかりになると思われる。そこで、我々は心身障害児集団の小奇形や異常皮膚紋理の頻度を出すと共に、その有無による障害時期の推測を目的に本研究を行った。