

b. 症例19, 1才7カ月, 症例18と同様の骨変化を認める。

図29 成因不明な mucopolipidosis (札幌医大小児科症例)

a. 症例20, 14才男児, 軽度の gargoye 様顔貌, 肘関節, 遠位指関節の軽度の伸展障害を認めた。角膜の混濁, cherry red spots を有している。

b. 症例20, 14才の椎体のレ線像。

腰椎特に L-2 の形成不全, 前後径の短縮がみられる。

c. 症例20, 14才の骨盤のレ線像。

特に異常所見を認めない。

d. 症例20, 14才の手のレ線像。

特に異常所見を認めない。

図30 Gaucher disease (adult type), (札幌医大小児科症例)

a. 症例21. 8才女児。

腹部の膨隆と難聴(感音性)が著明であった。

b. 症例21. 8才の椎体のレ線像。

骨陰影の希薄化, Th-11, 12, L-2, 3 高度の楔状椎および扁平椎がみられ, 硬化性また化骨の減少性変化をみる。高度の突背をみる。

c. 症例21. 8才の大腿骨遠位部のレ線像。

Erlenmyer フラスコ様膨脹を認め, 骨陰影の減少と硬化性変化および骨皮質の菲薄化さらに分離をみる。

d. 症例21. 8才の骨盤のレ線像。

大腿骨近位端は輪郭が不整で, 局所貧血による壊死と骨膜性骨新生の結果, むらのある硬化性そしてレ線透過性変化を示している。内反股を認める。

e. 症例21. 8才の手のレ線像。

指骨の骨梁の粗雑化を認めるも軽度である。

厚生省 四肢障害研究班

国立武蔵療養所神経センター疾病研究第二部 有馬正高

研究目的

先天的な四肢の形成異常には種々の合併異常をもって症候群をなすものが知られている。

これらのなかで皮膚と神経系を主体とする外胚葉の異常を合併する例が経験されているが, その原因や分類についてはまとまった研究がなされていない。本年度は昨年度にひきつづき, 皮膚, 中枢神経系に先天異常を示す疾患群を集め, それにともなうことのある四肢異常の種類を検討した。

研究対象および方法

自験例, ならびに, 文献例について, 四肢, 皮膚, および中枢神経に異常の合併する症例を集めた。皮膚症状については, 外胚葉起源と思われる色素異常を主体とする群と, 中胚葉性の起源の可能性がある血管性異常を示す群に分けて分類した。

自験例については遺伝歴の調査, 染色体検査, 発達の評価, 皮膚異常の分布などを検索した。文献例については色素沈着, または, 脱失などの母斑性の変化と, 血管腫, 毛細管増生, 火焰状母斑, 紅斑などの記載のあるものを集めた。

研究成績

1) 母斑性変化を示す症例にみられた異常では, 精神遅滞, 痙攣の合併例が認められた。

それらにともなう四肢異常では, 片側肥大, 片側萎縮, 片側の変形など一側性変化を示すものと, 両側性の減形成を示すものに分けられた。

Hallermann-Streif 症候群に一致する形態異常をもち, 色素脱失, 四肢の左右差を示した症例, 水頭症, 頸部から軀幹にかけて多発性色素沈着, 四肢の粗大運動発達の遅れ, 白癩に四肢片側の成長障害をともなった症例, 色素脱失斑が広汎に存在し一側の内反足と形成不全を併う知能障害例, 胎生期の大量の放射線曝露にともなう色素脱失, 色素沈着の多発, 痴愚, 小頭傾向に一侧足部の形成不全をともなう症例などの経験例があった。

文献例においては, 表に列挙したような症例が症候群として記載されていたが, 上記のような自験例についての報告は見出し難かった。色素脱失斑と四肢の形成不全との合併例については hypomelanosis of Ito (incontinentia pigmenti achromians) に四肢の形成不全の合併が知られている。本症例に見られた色素脱失斑は Ito 型

のそれに特徴的とされる渦状型のものではなく、広汎不整形であった。Wood lamp 陽性であり、薄白色に螢光を発していた。Ito 型についての記載は従来乏しいが陽性との記述もあり、結節性硬化症の脱色素斑とも共通と考えられた。いずれの症例も家系中に同一疾患は見られなかった。

2) 紅斑、毛細血管増生、火焰状母斑、血管腫などを呈し、痙攣、知能障害、四肢異常の合併した例については表のような文献例が見出された。

自験例である chondrodystrophia calcificans congenita の症例は、母子ともに本症と考えられ優性遺伝と推察された。子供の発端者は、紅斑、魚鱗癬様の皮膚所見と一側下肢の低形成を認めた。レ線では点状石灰化が典型的であった。母親は皮膚変化は既に消失し一側下肢の低形成のみが存在した。本症例は比較的重症例であるが、従来、劣性遺伝とする報告が多かったのに対し、優性遺伝であることを裏づける症例と考えられた。

考 察

外胚葉系の異常と考えられる色素異常は、色素細胞が

神経堤 neural crest より移動し身体各部に定着することから考え神経系との関連が深いと推察される。四肢の形成異常は色素異常が片側性の場合には同側にみられることが多いが、発生の過程の関連性を推察せしめる。一方、精神遅滞、痙攣は必ずしも一側性の変化では説明し難いので神経細胞の機能に関しては広汎性の異常が推定される。胎内放射線曝露で片側性骨異常が見られたが、色素異常は両側広汎性であり、色素異常の分布が両側性でも四肢には片側性の異常が生じうることを示していた。

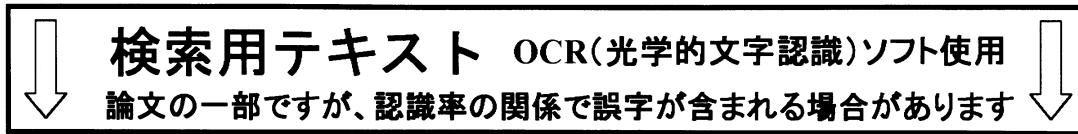
このような一致、不一致例は血管異常をともなる皮膚異常例にも認められ、四肢の異常が循環障害による二次的な現象である可能性と、しからざる可能性の両面を含むと推察される。

症候群のなかには遺伝性が明確で病的遺伝子の多面発現効果と推察されるものの他に、原因不明の散发例が多い。このなかには、優性遺伝で子孫を作らないために遺伝形式を明らかにし得ない突然変異の例がかなり含まれると考えられるが、放射線被曝例などの経験から、胎芽症の可能性についても常に配慮を払う必要がある。

(March 10, 1979. 班会議)

Syndromes Skin, Skelton, and Central Nervous System

- | | |
|---|--|
| 1. Pigmentation, depigmentation (Nevus) | |
| nevroid basal cell carcinoma | AR short metacarpals, arachnodactyly |
| Recklinghausen | AD hypertrophy, dislocation of r. and u |
| incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger) | SD syndactyly, hemiatrophy |
| hypomelanosis Ito (I. P. achromians) | AD? club foot, hypoplasia |
| Noonan (Turner-like) | ? AD? cubitus valgus |
| Clouston-type ectodermal dysplasia | AD nail aplasia |
| Rothmund (poikiloderma cong.) | AR (2) 参 |
| Hallermann-Streiff ?? (depig) | AD? asymmetry, syndactyly |
| Silver (café) | ? AD? asymmetry, syndactyly |
| Fanconi anemia | AR club hand, thumb hypo |
| Golz (focal dermal hypoplasia, poikiloderma) | SD? {syndactyly, asymmetry |
| Radiation embryopathy | {polydactyly, cleft hand |
| acrodyostosis | ? hypoplasia, distal short, deformity |
| 2. Erythema, telangiectasia, nevus flamens, hemangiom | |
| chondrodystrophia calcificans cong | (AR?) AD asymmetry, joint contrac |
| Rothmund (poikiloderma cong.) | AR absence of thumbs, small hands & feet |
| unilateral ichthyiform erythroderma | 片側減形成, 片側 ectrome |
| fetal alcohol | abnormal joint position |
| Coffin | ? absent v-fingers, coxa valg |
| homocystinuria | AR arachnodactyly genu valgum |
| Rubinstein-Taybi | ? broad thumbs, syn-& polydactyly |
| Bloom (知能 OK, 小頭) | AR poly-& syndactyly |
| Klippel-Weber | ? {asymmetry of limb |
| | {poly-or oligodactyly |
| Roberts (pseudothalidomide) (SC synd) | AR hypomelia, talipes |
| Maffuci (enchondromatosis, hemangioma) | ? early bowing, assymetry |



研究目的

先天的な四肢の形成異常には種々の合併異常をもって症候群をなすものが知られている。

これらのなかで皮膚と神経系を主体とする外胚葉の異常を合併する例が経験されているが、その原因や分類についてはまとまった研究がなされていない。本年度は昨年度にひきつづき、皮膚、中枢神経系に先天異常を示す疾患群を集め、それにともなうことのある四肢異常の種類を検討した。