

14・5 染色体異常症の臨床診断に関する研究

神奈川県立こども医療センター

黒 木 良 和

松 井 一 郎

山 本 佳 史

ま え が き

染色体分染法の進歩によって新しい染色体異常が次つぎに報告されているが、このあたりである程度の疾患単位の整理が必要と思われる。また症状の人種差もあるので日本人の症例に基づいた症候学も必要である。

研 究 目 的

昨年とほぼ同じであるが本年は特に次の二項目を研究目的とした。

- (1) 新しい染色体異常症候群の整理とその臨床診断
- (2) 日本人における染色体異常図譜の作成

研 究 方 法

- (1) 新しい染色体異常症候群の整理

最近出版された図譜、単行本および内外の専門雑誌から新しい症候群の症状を検討した。また自験例はすべて集計に入れ検討した。

- (2) 日本人の染色体異常図譜作成

筆者が現在まで経験した新しい染色体異常症候群の写真を、医学写真家の協力を得て系統的に撮影、蒐集した。染色体異常の臨床診断に役立つような編集を企画している。

研 究 成 果 と 考 察

報告数が多く、臨床症状が特徴的かつ個体差の比較的少ないものを新しい染色体異常症候群として整理した。本年度は常染色体異常に限定したが、現時点で36種の新しい症候群が確立されていると思われる。

完全異数性としては、+8,+9,+22,-21 の4種がありいずれもモザイク個体が大部分である。部分異数性としては、部分モノソミーとして7p-,9p-11q-,12p-,r(15),21q-,r(22)の7種があり部分トリソミーとしては+1q,+2p,+2q,+3p,+3q,+4p,+4q,+5p,+6p,+7q,+8p,+8q,+9p,+9q,+10p,+10q,+11q,+12p,+13q-,+14q-,+15q-,ti(18p),+20p,+21q,+22q-の25種がある。それらの中で特に臨床症状が特徴的で、核型-表現型の対応がみられる11疾患を臨床診断可能な症候群として整理した(表1)。また報告数は未だ少ないが特異な症状を持ち近く疾患単位となる可能性の高い7p-症候群を経験したので特徴的な症状を整理した。おもな症状は成長障害と知能障害があり先天性頭蓋骨癒合症、鼻背扁平、巾広い前向きの鼻孔、耳介低位、眼瞼下垂などがみられる。その他口蓋裂、大小関節の可動制限、屈指、停留睾丸、サル線なども特徴といえよう。

(2) 日本人における染色体異常図譜の作成

染色体異常の臨床診断は頻度がまれなことおよび人種差があることにより、かなり困難である。そこで自験例を中心に日本人の染色体異常図譜を準備中である。ダウン症候群や猫なき症候群など例数の多い疾患では年令による症状の変化をも示し診断に役立つよう計画している。現在までに20種以上の疾患の写真は蒐集を終えている。また遺伝子地図に関する情報も収録する予定である。さらに染色体異常の鑑別診断上重要と思われる代表的な奇形症候群の図説も加える。すでに出版社も決定し具体的作業が進行中である。

要 約

(1) 自験例および文献例の検討により現時点で疾患単位と考えられる36種の新しい染色体異常症候群を整理した。その中で特に臨床診断が容易と考えられる11疾患については一覧表にまとめた。さらに新しい疾患と考えられる7p-症候群の症状を整理した。

(2) 染色体異常の臨床診断に有用な日本人症例の図譜を計画中で写真蒐集をほぼ終えた。

文 献

- 1) 黒木良和：1978. 新しい染色体異常症候群. 先天異常 18 (3) : 143-144.
- 2) 黒木良和, 他：1978. 常染色体異常, 4p-症候群, 猫なき病, 5pトリソミー症候群, 8トリソミー症候群, №9染色体の異常, №13染色体の異常, №18染色体の異常, G群染色体の異常. (外村晶編, 染色体異常の内一部を担当) 朝倉書店, 120-122, 124-127, 128-133, 140-142, 157-162.
- 3) Yamamoto, Y., Kuroki, Y. et al. (1978). A case of 49,XXXXY syndrome with abnormal EMG pattern and taurodont teeth. Proc. Japan Acad. Sci 54:612-617.
- 4) Yamamoto, Y., Kuroki, Y. et al : A case of 21q-syndrome with normal SOD-1 activity. Hum. Genet., (in press)
- 5) Yamamoto, Y., Endo, Y., Kuroki, Y. : A case of partial trisomy 17 resulting from X-autosomal translocation. J. Med. Genet., (in press)

表1. 臨床診断可能な新しい染色体異常

染色体異常	おもな臨床症状
<p style="text-align: center;">+8 (mosaic多し)</p>	<p>成長障害(⊖ or 軽), 知能障害(軽~中) 特有な顔貌: 外反した下口唇, 巾広い低い鼻, 耳介変形(対輪突出, 舟状窩消失など), 小下顎症 骨・関節の異常: 前彎, 側彎, 二分脊椎など脊椎異常, 膝蓋骨の異常, 狭い肩巾, 狭い骨盤, 関節拘縮など 手掌・足底の深いしわ, 皮膚紋理異常(紋理強度↑, 足趾紋A↑)</p>

染色体異常	おもな臨床症状
<p>+22 および +22q-</p>	<p>知能障害, 成長障害, 小頭症, 耳介前肉柱 or 陥没, 外下り眼裂, 眼窩陥没, 口蓋裂, 長い人中, 小下顎症, CHD, 腎奇形, 鎖肛, 拇指低形成, まれに虹彩欠損, 過剰な指屈曲線, 阿波踊り様異常運動など。 * cat eye syndromeの大部分は+22q-又は+22</p>
<p>+4p</p>	<p>小頭症, 円顔, 狭い扁平な前額, 高い眉間部, 斜視, 鼻骨形成不全, 丸い鼻尖(成人すると丸く肉厚の鼻尖を持つ"boxer nose"), 濃い眉, 大きな口, 長くやや突出した上嘴唇, 高口蓋, 歯列不整, う歯, 耳介低位, 大きな耳介, 耳介変形(著明な対輪, 大きくおれ曲った耳輪), 乳嘴間隔離, 脊椎側彎, 内反足, 外反拇趾, 指屈曲拘縮など。知能・運動機能のおくれ, 成長障害⊕</p>
<p>+4q</p>	<p>小人症, 知能障害, 小頭症, 眼裂狭小, 眼裂斜下, 内眼角贅皮, 小眼球症, 上嘴唇が短かく突出した特有な口"cul de poule" or pursed mouth: "ふくれつつら", すぼめ口, 小下顎症, 下顎後退, 大きい変形した耳介(おれ曲った耳輪, 突出して対珠と連なった対輪など), 短頸, 翼状頸又はたるんだ皮膚, 拇指の奇形, 停留睾丸, 腎奇形など。</p>
<p>+6p</p>	<p>成長障害, 知能障害, 小頭症, 前額突出, 短い眼裂, 瞼裂縮小, 眼瞼下垂, 斜視, 狭く突出した鼻橋, 小さな丸い鼻尖, 小さな口, 薄い口唇, とがったおとがい, 耳介低位, 細い四肢, 心奇形など。</p>
<p>+7q distal</p>	<p>成長障害, 重度知能障害, 筋緊張の異常, 前額突出, 顔面頭蓋が小さい, 瞼裂細長くアーモンド形, 小さなとがった鼻, 長い上嘴唇, 小顎症, 耳介低位, 耳介後方回転, 口蓋裂など特有な奇形なし(内臓系統)</p>
<p>+9p</p>	<p>知能障害, 成長障害(軽度), 短頭症, 高い鼻根・鼻稜, 丸い鼻尖, 眼球陥没, 眼裂斜下, 口角下垂, 厚い口唇, 反り返った下嘴唇, 大きな肉づきのよい耳介, 狭い外耳道, 短頸, 指趾末節の低形成, 爪の低形成, 第5指内彎, 外反肘, 外反膝, 外反拇趾, 脊椎異常, 猿線, 第5指単一屈曲線, 総隆線数低下。</p>

染色体異常	おもな臨床症状
9p-	<p>知能障害, 三角頭(蓋), 後頭扁平, モーコ様眼裂, 低い鼻, 小さい鼻, 前向鼻孔, 長い人中, 小顎症, 眼球突出, 耳介低位, 小さな口, 高口蓋, 短頸, 乳嘴間隔離, 外性器低形成, 長い指趾, 四角い爪, 皮紋異常(w↑, TFRC↑)</p>
+10p	<p>重度の成長障害, 知能障害, 筋緊張低下, 長頭症, 生え際がハート型で, 後上方に生えている, 細い顔, 眉間部突出, 鼻根部高い, 兔唇, 内反した口唇(亀の口に似る), 大きな後方に回転した耳介, 細い軀幹, 肘・腕関節を屈曲した異常な肢位, 彎指, 屈指, 内反足, 外性器低形成, CHD, 嚢胞腎, 細い長管骨, 骨年齢のおくれ。</p>
+10q	<p>成長障害, 知能障害, 小頭, 短頭, 高い突出した前額, 丸い扁平な顔, 粗な眉毛, 短く狭い眼裂, 両眼隔離, 小さなくちばし状の鼻, 長い鼻中隔, 長い突出した上口唇, 大きな口角下垂を伴う口, 高口蓋, 下顎後退, 短頸, 脊柱側彎, 四肢靱帯の過弛緩, 細い先細い指, 停留睾丸, CHD, 腎奇形</p>
+14q proximal (+14q-)	<p>成長障害, 知能障害, 小頭症, 小眼球症, 大きな鼻, 長い上口唇, 下弦の口, 唇交連が鈍角でだ円形, 唇粘膜部が薄い, 口蓋裂, 指の異常, 内反足, 股関節脱臼, 内臓奇形少ない。</p>

↓ **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

まえがき

染色体分染法の進歩によって新しい染色体異常が次つぎに報告されているが、このあたりである程度の疾患単位の整理が必要と思われる。また症状の人種差もあるので日本人の症例に基づいた症候学も必要である。