

## 14・2 脳性巨人症に対する頭部X線規格写真による顔面特徴の評価

東京女子医科大学小児科

福 山 幸 夫

落 合 恵久子

大 沢 真木子

### ま え が き

脳性巨人症は1964年Sotos<sup>13)</sup>らにより始めてまとめて報告された以下のような特徴をもつ一症候群である。Ⅰ. 発達上の特徴として生下時より大きく、乳児期早期に発達促進があり、歯芽の崩出が早く、性的発達は正常で成人に達すると標準的体格になる。Ⅱ. 特異な外見、即ち、長頭傾向を伴った大頭症や高口蓋、手足が大きく下顎突出あり、翼巾が長く末端肥大症様特徴。Ⅲ. 様々の程度の知能障害。又、近年これらに加えて特徴的皮膚紋理所見<sup>1)2)4)5)6)7)8)10)11)12)14)</sup>があると云われてきている。昨年度、我々は成因解明の一助として脳性巨人症と診断した21名とその家族(母・父・姉妹および兄弟)について皮膚紋理を観察し表現度の低い優性遺伝の可能性、多因子遺伝の可能性などを指摘してきた。

### 研 究 目 的

脳性巨人症の特徴の一つである身体所見の肉眼的評価は客観性を欠き問題を残すことより、今回、更により客観的評価法開発のため頭部X線規格写真を撮影し評価を試みた。

### 研 究 方 法

対象は協力の得られた本症患者をもつ5家系、即ち患児5名(2才6カ月から18才3カ月)その父4名、その母5名、兄弟1名および姉妹3名であり、それらについてCephalo-Panorama X100-20RCM頭部X線規格写真撮影装置(以下セファロと略す)により撮影、得られた写真をトレースし、図1の方法に従いプロフィールグラムを得るため、図の右に示したような各ポイント

間距離を計測し、得られた値を日本ミニコンNOVA28型のセファロ解析用プログラムに入れた。この図1の左は坂本ら<sup>15),16)</sup>により各年齢群別に正常人より得たスタンダードプロフィールプログラムである。

## 研 究 結 果

### (1) 脳性巨人症患児の特徴(図2)

Case 1は4才2カ月、Case 2は4才0カ月、Case 4は2才6カ月で、スタンダードはすべて4才4カ月から5才用の値を用いた。破線は年齢相当の標準値を、実線は患児を示している。患児ではS-Nすなわちトルコ鞍の midpoint からNasionまでの距離が長いこと、これはCase 4を除いて全例平均+2SDより高い値を示していた。SNA即ちトルコ鞍の midpoint, Nasion, 前鼻骨の最深点を結ぶ角度が小さく、全例で平均の-1SD以下であった。

### (2) 脳性巨人症家族の所見

Case 2の家族で父親がS-N値が+1SDから+2SDの間にあった。又、妹は2才7カ月であるが5才児の標準プロフィールと比較すると顔面下部はやや小さい傾向がみられるのに、S-N値は5才児のスタンダードとピッタリ一致して標準より大きいことが推定された。

## 考 案

本症の家族内発症例の報告は現在までに12家系-1967年に一卵性双生胎の一致例が報告された<sup>18)</sup>のが最初で、その後、いとこ例<sup>4)</sup>や症状の程度の異なる兄弟例<sup>2)</sup>などが報告され、1974年にNevoが血族結婚のある家系で兄弟例といとこ例を発表し、<sup>19)</sup>常染色体劣性遺伝の可能性を提唱。さらに、1976年にHansen,<sup>5)</sup> ついでZonana<sup>17)</sup>らは1977年に累代発症例を3家系報告し、常染色体性優性遺伝であろうと述べている。又、1979年、Goumyら<sup>3)</sup>により母と2人の男児例の報告があり、最近では常染色体劣性遺伝よりも常染色体優性遺伝説が優位となっている感がある。しかし、身体特徴の肉眼観察評価は客観性に乏しい。我々が施行したセファロにより、より客観的の評価が得られると考えられる。今回、本症の身体の陽性所見はあまり得られなかったが、患児では前頭部突出がみられ、その家族にもその傾向がみられた。一般に下顎部に

比し、頭蓋底部に近いS-N部は遺伝的要因が関与していると言われており興味深いと思われた。今後症例数をあつめ、スタンダードのないものについては標準値を求めるよう努力し、より多くの各部の客観的評価を行ないたい。

## 要 約

脳性巨人症患児5名、2才6カ月から18才3カ月、その父4名、その母5名、兄弟1名および姉妹3名にセファロを使用し得られた値を坂本らの各年齢群別スタンダードと比較し、患児および一部の家族に前頭部突出がみられることを確認した。

## 文 献

- 1) Abraham, J.M. and Snodgrass, G.J.A.I. : Soto's syndrome of cerebral gigantism. Arch. Dis. Childh. 44: 203-210, 1969.
- 2) Bejar, R.L., Smith, G.F., Park, S., Spellacy, W.N., Wolfson, S.L. and Nyhan, W.L. : Cerebral gigantism: Concentrations of amino acids in plasma and muscle. The Journal of Pediatrics 76(1): 105-111, 1970.
- 3) Goumy, P., Malpuech, G., Gannat, M. and Menut, G. : Gigantisme cérébral familial. Pédiatrie 34(3): 249-256, 1979.
- 4) Hooft, C., Schotte, H. and Hooren, G.V. : Gigantisme cérébral familial. Acta Paediatr. Belg. 22: 173-186, 1968.
- 5)<sup>a</sup> Hansen, F.J. and Friis, B. : Familial occurrence of cerebral gigantism, sotos' syndrome. Acta. Pediat. Scand. 65: 387-389, 1976.
- 5)<sup>b</sup> 稲田信子: 各種中枢神経系疾患における皮膚紋理の分析研究。第1編 手掌紋について。東女医大誌 47: 74-105, 1977.
- 6) 稲田信子: 各種中枢神経系疾患患児における皮膚紋理の分析研究。第2編 指紋について。東女医大誌 47: 644-654, 1977.

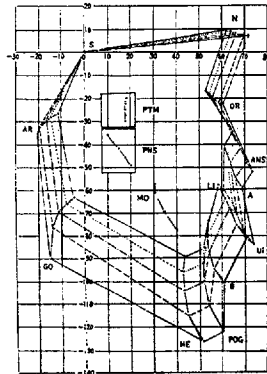
- 7) 稲田信子：脳性巨人症の皮膚紋理について。東女医大誌 48:481-485, 1978.
- 8) Krauel, X., Berger, R. and Tison, C.A.: Cerebral gigantism : Report on two familial cases. J.GENET.HUM. 25:205-214, 1977.
- 9) Lecornu, M., Fonlupt, J., Jezequel, C. and Coutel, Y.: Cerebral gigantism in twins. Arch.Franc.Pediat. 33:277-285, 1976.
- 10) Milunsky, A. Cowie, V.A. and Donoghue, E.C.: Cerebral gigantism in childhood. Pediatrics 40:395-402, 1967.
- 11) Marec, B. and Lecornu, M.: Dermatoglyphics in cerebral gigantism (about four personal cases). Pediatrie 31:497-504, 1976.
- 12) Ott, J.E. and Robinson, A.: Cerebral gigantism. Amer. J. Dis. Child. 117:357-368, 1969.
- 13) Sotos, J.F., Dodge, P.R., Muirhead, D., et al.: Cerebral gigantism in childhood. New Eng. J. Med. 271:109-116, 1964.
- 14) Schneider, H. und Vassella, F.: Zerebraler Gigantismus. Helv. Peadiat. Acta. 26:2-13, 1971.
- 15) 坂本敏彦：日本人顔面頭蓋の成長に関する研究 Sella turcica を基準として。日本矯正歯科学会雑誌 18(1):1-17, 1959.
- 16) 坂本敏彦, 三浦不二夫, 飯塚哲夫：頭部エックス線規格写真法による日本人顔面頭蓋の成長に関する研究。口腔病学会雑誌 30:169-182, 1963.
- 17) Zonana, J., Sotos, J.F., Romshe, C.A., Fisher, D.A., Elders, M. J. and Rimoin, D.L.: Dominant inheritance of cerebral gigantism. J. Pediat., 91:251-256, 1977.
- 18) Hook, E.B., and Reynolds, J.W.: Cerebral Gigantism: Endocrinological and Clinical observations of Six patients including a congenital giant, concordant monozygotic twins and a child who achieved adult gigantic

- size, *J Pediat* 70:900-914 (June), 1967.
- 19) Nevo, S., Zeltzer, M., Benderly, A. and Levy, J.: Evidence for autosomal recessive inheritance in cerebral gigantism. *J. Med. Genet.*, 11, 158-165, 1974.

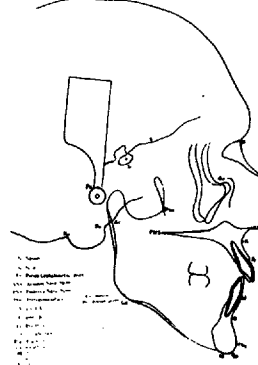
☒ 1

〈日本人における標準頭面頤頸軸線図〉

FIG. 659: 5名標準とし又軸をFrankhorizontal planeに平行に上つた状態の上、各5名別のgroupの各計測点と交點線(平均値)によつて行はしものを示す



〈顔面・頤頤線等長の計測法〉



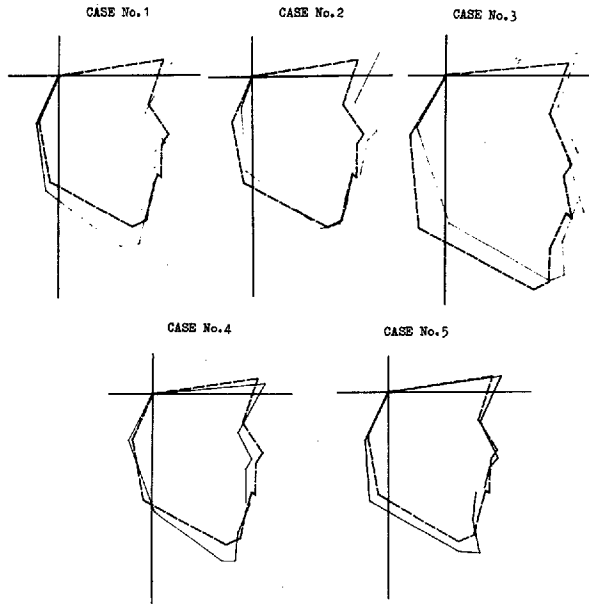
左組 (♂) group 1 点組 group 2 右組 group 3 交點 group 4

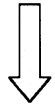
1 第 1 乳歯咬合出現期	5Y 2M <sub>0</sub> (4.5~5.11)	5Y 2M <sub>0</sub> (4.4~5.11)
2 第 1 大臼歯萌出完了期	7Y 8M <sub>0</sub> (6.2~8.11)	7Y 7M <sub>0</sub> (6.8~8.11)
3 第 1 乳歯永久換時期	10Y 3M <sub>0</sub> (8.0~11.0)	10Y 3M <sub>0</sub> (8.6~11.6)
4 第 2 大臼歯萌出完了期	12Y 11M <sub>0</sub> (12.3~14.4)	12Y 11M <sub>0</sub> (12.3~14.4)
5 第 3 大臼歯萌出期	23Y 7M <sub>0</sub> (19.11~23.10)	23Y 7M <sub>0</sub> (18.5~23.4)

(by SAKAMOTO)

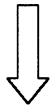
☒ 2

ROENTGEN CEPHALOMETRIC ANALYSIS  
PROFILOGRAM ( Patients )





**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



#### 要約

脳性巨人症患児5名,2才6ヵ月から18才3ヵ月,その父4名,その母5名,兄弟1名および姉妹3名にセファロを使用し得られた値を坂本らの各年齢群別スタソダードと比較し,患児および一部の家族に前頭部突出がみられることを確認した。