

尿道下裂を伴った Treacher-Collins の 1 例

京都大学泌尿器科 吉 田 修

はじめに

尿道下裂が多奇形合併児には一般母集団よりも高頻度にかかることはよく知られているが、最近われわれは Treacher Collins 症候群に合併した 1 例を報告する。本症候群には顔面にみられる種々の奇形を主症状とするほか、多くの精神身体障害が随伴することが報告されているが、尿道下裂の合併例については記載がなく、本症例が最初である。

症 例

昭和 49 年 1 月生、家族歴に特記すべきもなく満期安産、生下時より特異な顔貌と外性器の形態異常に気づかれていたが、精神、身体の発育はほぼ順調であった。昭和 52 年 8 月 10 日京都大学医学部付属病院泌尿器科を

受診尿道下裂と診断され 9 月 20 日に陰茎形成術を、翌年 10 月に尿道形成術をうけた。この間各科専門領域の検索をうけ、口腔外科にて Treacher Collins 症候群と診断された。検査成績は、通常の血液生化学検査、染色体検査で異常なく、また尿路および尿道下裂以外の他の外性器奇形も認められなかったが、耳鼻科より軽度の難聴をうたがわれた。聴力検査および IQ test は未施行である。

顔貌は、図 1 a, b に示すように、頬骨、下顎骨の形成不全と notching を伴う眼裂の外下方への傾斜、低耳介位を示し、いわゆる fish-like あるいは bird-like face とよばれる本症候群に特有の所見がみられる (図 1 a, b)。この他巨口症 (macrostomia)、高狭口蓋、歯列不整および咬合不全などが認められ、以上の所見はレントゲン計測の上からもたしかめられた (図 2)。

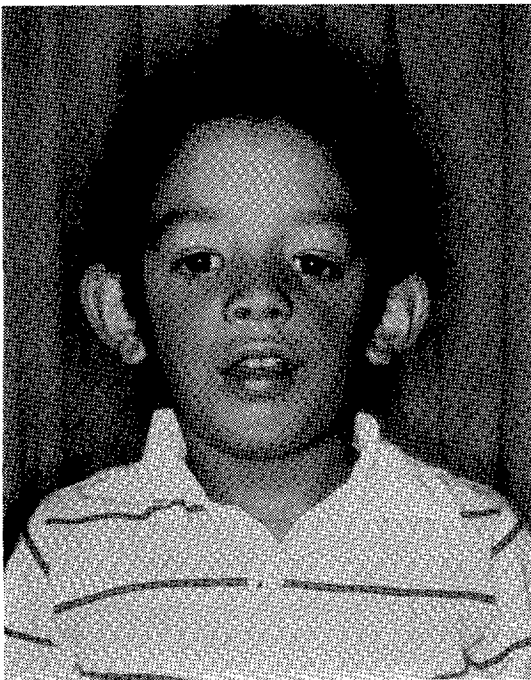


図 1 a : 患児の正面像。下顎骨の形成不全と眼裂の外下方傾斜がみられる。

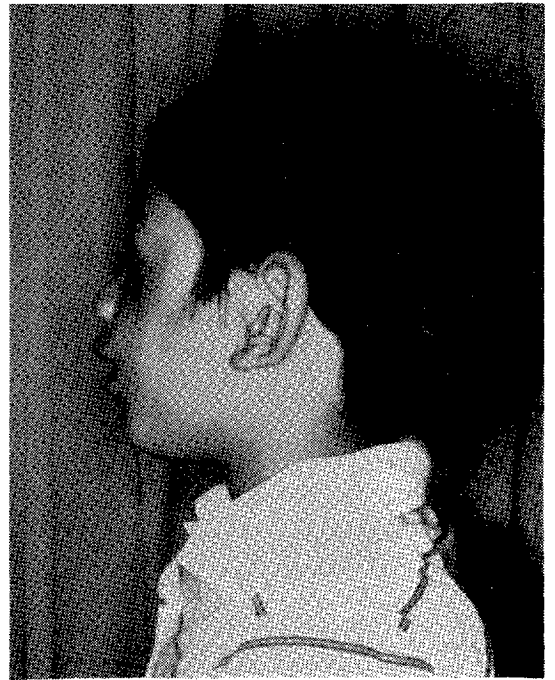


図 1 b : 側面像。大きな低耳介位、頬骨の発育不全と hair tongue towards cheek がみられる。

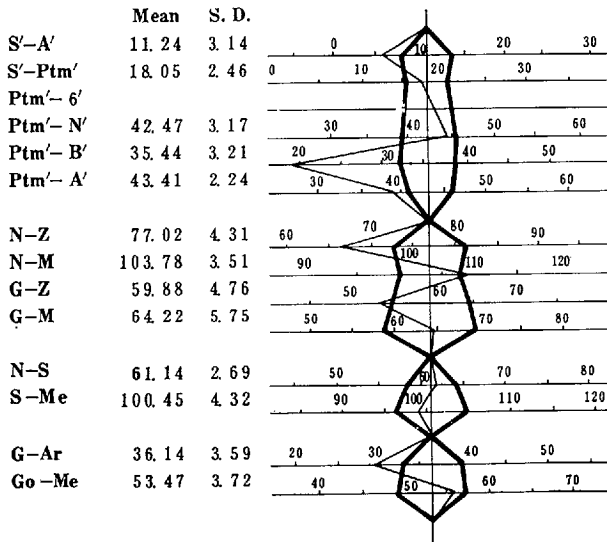


図2 Roentgen cephalometry

考 按

Treacher Collins 症候群は主として顔面にみられる多彩な奇型から古くより幾つかの報告がみられ mandibulofacial dysostosis, Berry 症候群などの呼称もあるが, Franceschetti & Klein¹⁾ (1949) はそれまでの報告をもとに臨床像によって表1の如く分類し, 全体を総合して1つの症候群と見做すことを提唱したので, ヨーロッパでは Franceschetti 症候群と呼ばれることが多い

表1 Dysostosis mandibulofacialis

Franceschetti 症候群 (Franceschetti & Klein 1949)
complete form (Pire de Lima & Monteiro 1923)
incomplete form (Treacher Collins 1900)
abortive form (Berry 1888)
unilateral form
atypical form
第1顴弓症候群, 第1, 第2顴弓症候群

表2 Franceschetti's Syndrome の主要症状

1	眼裂の外下方への斜傾, 下眼瞼の外側部の欠損
2	顔面骨, 特に頬骨および下顎骨の形成不全
3	外耳の奇形
4	巨大口, 高口蓋および歯の位置異常, 不正咬合
5	口角と耳の間の blind fistula
6	Hair-tongue towards the cheeks
7	ときに, 顔面裂や骨格の奇形

という。Treacher Collins 症候群はこのうちの incomplete form に相当するもので, Collins (1900) が自ら命名したものであるが, いつかこの名称が本症候群の総称となっている (表1)。

Treacher Collins 症候群は, 守屋ら²⁾(1977) によると欧米では 200 例以上の報告例があり, 本邦例のまとめとして 34 例の集計を行なっている。Franceschetti らによると, この症候群の主要な臨床症状は表2に示すとおりで自験例はこれらの症状をほぼ総て有していた。

守屋らの集計によると, 外国例 63 例, 本邦例 34 例の解析では臨床像に両者間で大差はないが, 外国例で下眼瞼欠損例が多いほか, 尿路生殖器系の異常として潜伏辜丸が男子例の 14% にみられ, 本邦例において報告されていない点に若干の相違がみられる。しかし両者いずれにも尿道下裂を合併したものはなく, 自験例が最初の報告

表3 Treacher Collins 症候群報告例の集計 (守屋ら (1977) による)

		Stovin (外国63例)	守屋 (本邦34例)	本症例
性 別	男	35(55)	14(41)	
	女	24(38)	20(58)	
家 族 歴		27(43)	16(47)	-
主 な 所 見	逆蒙古症様眼裂	63(100%)	28(82%)	+
	下眼瞼欠損	48(76)	12(35)	-
	睫毛奇形	31(49)	17(50)	-
	頬骨形成不全	55(87)	23(68)	+
	耳介形成異常	51(80)	19(56)	+
	難 聴	25(40)	22(64)	±
	頭髮の発生異常	15(23)	2(5)	-
	高 口 蓋	19(30)	10(29)	±
	下顎骨形成不全	59(94)	28(82)	+
	知能障害	4(6)	4(11)	±
随 伴 所 見	大 口 症	0(0%)	18(38)	-
	口蓋披裂	9(14)	10(29)	-
	潜伏辜丸	5(14)	0(0)	-
	四肢奇形	4(6)	5(15)	-
	脊椎奇形	4(6)	0(0)	-
	鼻 奇 形	3(5)	3(9)	-
	口 唇 裂	1(2)	2(6)	-
尿道下裂	*	*	+	

となる(表3)。

Treacher Collins 症候群と尿道下裂の合併が偶々みられたものか、あるいは本症候群の随伴症状と考えられるかは定かではない。この症候群は、胎生期7~8週以前に分化する中胚葉性の第1鰓弓(および第2鰓弓)由来の組織要素の発育異常によって起こるとされ、遺伝的要因が病因として重視されている。一方尿道下裂は、遺伝的要因の他に、男子外性器完成の臨界期である妊娠3~4か月に母体に投与されたプロゲステンが要因であるとの報告も多い^{3~5)}。前述の如く、Treacher Collins 症候群と尿道下裂との遺伝的因果関係は不明であるが、本邦における尿道下裂の発生頻度は0.01%以下と考えられ極めて低いこと⁶⁾、多奇形合併児における発生頻度は5.5%と一躍高率となることなどから考えて、両者の相関を全く否定することはできない。

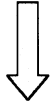
尿道下裂患者の遺伝学的背景の疫学的調査、身体全般にわたる系統的な検索が現在教室にて行なわれつつある。

まとめ

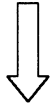
1. 尿道下裂を伴った典型的な Treacher Collins 症候群の1例を紹介した。
2. このような症例は未だ報告例がなく、両者の遺伝的因果関係を類推し、尿道下裂患者に対する系統的な医学的、疫学的検索が必要なことを述べた。

文献

- 1) Franceschetti, A., and Klein, D: Acta Ophthalmol., 27: 144, 1949.
- 2) 守屋敬純ほか: 小児科臨床, 30: 1217, 1977.
- 3) Aarskog, D: N. Engl. J. Med., 300: 75, 1979.
- 4) Heinonen, B. E., et al.: N. Engl. J. Med., 296: 67, 1977.
- 5) Sweet, R. A. et al.: Mayo Clinie Proc., 49: 52, 1974.
- 6) Mitani, S.: Jap. J. Obst. Gynecol. Soc., 1: 301, 1954.



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



はじめに

尿道下裂が多奇形合併児には一般母集団よりも高頻度には起こることはよく知られているが、最近われわれは Treacher Collins 症候群に合併した 1 例を報告する。本症候群には顔面にみられる種々の奇形を主症状とするほか、多くの精神身体障害が随伴することが報告されているが、尿道下裂の合併例については記載がなく、本症例が最初である。