

## Cockayne 症候群の女児例

(自治医科大学)

鴨 下 重 彦

桑 島 克 子

### はじめに

過去10数年来、心身障害児に対する社会的、医学的関心は次第に高まり、各地に収容施設、通園施設、訓練機関等が整備され、これに関する研究会もいくつかあり数々の成果をあげている。しかし各施設に各々の専門家がいることは少く、患児を全体として把握することに欠ける場合も多い。将来は各分野についての効率のよい検診とこれを総合的に判断することが定期的に行われることが望ましい。約9年間単に脳性麻痺とだけ診断され施設入所をくり返していた11才女児を、その特異な顔貌から cockayne 症候群を疑い、検索を行ったのでそれを報告する。

### 症例

S. M. 11歳7か月女児(図1)

既往歴 胎生期異常なし。満期自然分娩、仮死を認めた。生下時体重2700g

家族歴 血族結婚(一) 弟2人のうち下の弟(4歳)に言語発達遅滞を認める以外神経精神疾患は知られていない。

現病歴 支持歩行10か月でみられたが独歩1歳8か月と遅れ尖足歩行であった。某肢体不自由児施設で脳性小児麻痺と診断され手術を受けた。3歳頃から日に焼け易くなり、僅かに眼球陥凹し、6歳頃からこれらが目立つ

ようになった。その後も尖足歩行が進み独歩困難で車椅子使用が必要となった。

現症 身長100cm(標準144.4cm) 体重13.5kg(標準36.8kg) 胸囲50cm(標準69.7cm) 頭

1



囲46cm(6歳50.2cm) 上肢長48.5cm 下肢長53.0cmで7歳時の身長・体重と殆ど変化がない。小頭症、侏儒症を認めるが軀幹に比し四肢長は長い。顔貌は図1に示すように眼球陥凹、鼻がとがり無欲状の老人様顔貌で耳が比較的大きい。顔面は日光過敏性蝶形紅斑、一

部落屑を認めた。皮下脂肪に乏しく声は低音で嘔声、ゆっくりと発音。脊柱後湾、独力で起立不能、足関節屈曲制限、膝関節・肘関節に伸展制限、股関節開排制限・胸腹部理学的には特記すべき異常なく、皮膚は冷たくやゝ乾燥している。

神経学的所見 意識清明 知能障害 (1 Q 40~50, 田中ビネー式) 坐位での動揺はなく企図振せんなく眼振も認めなかった。眼球運

動異常なく僅かに硝子体混濁があり、眼底には網膜色素沈着がみられた。聴力検査で中等度難聴。手の変換運動・指鼻試験は拙劣であった。深部腱反射亢進していたがバビンスキー反射は陰性。

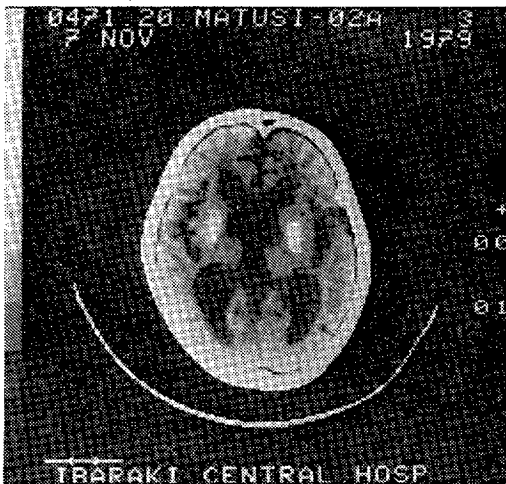
検査結果 (表1) 一般検査では末梢血液でヘモグロビン値が11.2g/dlとやゝ低値。検尿一般異常なく、2年前に行った先天代謝異常スクリーニングテストで異常なかった。

<表1>

〈血液一般〉 WBC 8400 (st3 seg48 Lym 41 M5 E3) RBC 383×10 <sup>4</sup>		
Hb 11.2g/dl Ht 33.1% plt 37.0×10 <sup>4</sup>		
〈検尿一般〉 異常なし		
〈血液生化学〉 T.P. 6.6g/dl AI-P 16.5KAU GOT 20 GPT 22 LDH 340 TTT0.6		
ZTT 5.1 T-cho1 152mg/dl P2.3 IgA 210.4mg/dl IgG 1718.0 IgM 155.9		
〈CSF〉 無色透明 C.C. 10/3 (M/P=10/0)		
N-A(-) pandy(±) T.P. 49mg/dl		
〈内分泌機能検査〉 T <sub>3</sub> uptake 26.6%		
T <sub>4</sub> 8.2ug/dl PBI 5.4ug/dl		
glucagon 負荷テスト		LH-RH 負荷テスト
	GH	LH FSM
0'	4.3NG/ML	0 8.0MIU/ML 16.0
90'	13.8	30 43.0 29.0
120'	22.4	60 41.0 31.0
180'	12.5	90 38.0 29.0
		120 31.0 29.0
〈P. S. P.〉	15' 35%	〈concentration test〉
	45' 25%	0 1.026
	60' 10%	1° 1.023
	120' 10%	2° 1.023
(計80%)		
〈IVP〉 n. p.		
〈EEG〉 dysrhythmia		
〈SKullx-P〉 Calcification		
〈Brain CT〉 Cortical atrophy		
Ventricular dilatation		
Calcification		
〈Chromosome〉 normal female		
〈Fibroblast〉 normal response to UV (?)		

血液生化学で肝機能に異常なく、髄液検査で蛋白49mg/dl, 糖57mg/dlで異常なし。内分泌機能検査では T<sub>3</sub>uptake, T<sub>4</sub>, PBI は正常, プロプラノロールグルカゴン負荷テスト(5 mg, 0.03mg/kg)で120分値22.4ng/mlと正常反応。睡眠時成長ホルモンについては検索しなかった。LH-RH負荷テストでFSHの反応は正常範囲。腎機能としてはPSP, 濃縮テスト, 腎盂撮影とも異常なし。頭蓋単純レントゲン写真前後像で僅かな石灰化を認めたが骨の肥厚は著明ではなかった。CT検査では(図2)cortical atrophy, ventricular dilatation, 基底核に calcification を認める。染色体分析では正常女性核型を示した。培養

2



皮膚線維芽細胞の紫外線に対する過敏性があるといわれており,白血球と線維芽細胞について検索した。白血球については正常,線維芽細胞は培養不充分のため不明だった。

## 考按

cockayne 症候群は1936年 cockayne<sup>2)</sup>が,球陥凹,上顎突出を伴う特異な老人様顔貌,知能障害,網膜色素変性,難聴,皮膚の光線過敏性などを有する同胞例を報告し我国でも20数例が知られている<sup>3)</sup>。本邦での報告20数

例のうち大多数が脳性麻痺と診断されており検索が不充分であるものも多い。本例も2歳から11歳まで症状が徐々に進んでいるにも拘らず日常療育に重点がおかれてきた。確かに治療法の確立されていない疾患では,これらに重点がおかれることは正しいが,出来るだけ原因を明らかにし予測される事に対応する事が望ましい。本症患は常染色体劣性遺伝といわれており,羊水の fibroblast の紫外線感受性による診断の可能性も考えると早期診断が必要である。両親は運動発達に対して乳幼児期には熱心に検索するが一度その診断を各け入れると日常療育が主となる。各施設に入所している場合も多いが,これら施設で全ての分野に亘るスタッフを備えることは不可能な場合が多いため対症療法のみが行われているのが現実である。各地域に収容施設,訓練施設が充実してきている現在では,定期的検診が総合的に行なわれ,脳性麻痺といわれているなかにも他疾患の可能性がないか,また脳性麻痺そのものに対しても常に新鮮に取り組んで経過をみる必要がある。本例の場合にもみられたが乳幼児期の検査結果について正確なデータを知るのに困難な場合も多いが,これらが無駄にしないで積み重ねて行くのが大切である。

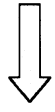
## 要約

脳性麻痺と診断された11歳7か月女児をその顔貌から cockayne 症候群と診断し検索を行った。脳性麻痺児を定期的に総合的に経過をみる必要性を強調した。

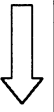
終りに白血球,皮膚の線維芽細胞の紫外線感受性について検索して頂いた神奈川県立こども医療センター遺伝科 鈴木康之先生に感謝いたします。

## 文献

- 1) Shmickel RD, Chy EMY, Trosko JE et al: Cockayne syndrome: A cellular sensitivity to ultraviolet light. Pediatrics 60: 135—139, 1977
- 2) Cockayne EA: Dwarfism with retinal atrophy and deafness. Arch Dis Child 11: 1—8, 1936
- 3) 橋本俊顕, 日浦恭一, 鈴江純史・他: Cockayne 症候群: 姉妹例の報告と本邦における文献的展望, 脳と発達 10: 465—472, 1978



**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

脳性麻痺と診断された11歳7か月女児をその顔貌から cockayne 症候群と診断し検索を行った。脳性麻痺児を定期的に総合的に経過をみる必要性を強調した。