

Aarskog 症候群の自然歴

(分担研究：先天異常疾患の成因とトータルケアに関する研究)

石切山 敏

要約：Aarskog 症候群は症状が多彩で変異が大きく比較的頻度の高いX連鎖性遺伝疾患であるが、欧米での研究では加齢による症状の変化も報告されている。本邦でのAarskog 症候群の実態を知るべく、自験例4家系6症例について分析を行った。低身長・知的障害などの程度・頻度は既報告と大きな差はなかった。最近報告された心奇形合併例としては心房中隔欠損が1例含まれていた。未報告の症状としては膜性鎖肛・伝音性の難聴が各1例認められた。

見出し語：心房中隔欠損、伝音性難聴、鎖肛

研究目的

Aarskog 症候群は低身長・知的障害・両眼開離・指趾奇形・外性器奇形などを特徴とするが症状が多彩で変異が大きく特に散発例では診断が困難な場合も少なくない。欧米での研究では加齢による症状の変化も報告されている。このためと生命に関わる合併症はまれなためもあり、比較的頻度は高いとされているにも拘らず見落とされていることも多いと考えられる。不明確な点が多々のこされており、解明を目的に本研究を行った。

研究方法

1989年から1994年の6年間に千葉県こども病院遺伝科外来を受診し Aarskog症候群と診断された千葉県こども病院・診療部・遺伝科

自験例について、臨床遺伝学的に分析を行った。

結果

1家系3兄弟例を含む4家系6症例の Aarskog 症候群患者が見い出された。

初診時年齢は3才から15才で、低年齢の者は発達遅滞を高年齢の者は低身長を主訴として受診する傾向があった。軽度から中度の低身長・両眼開離・短指・shawl scrotum などの外性器異常は全例に認められた。知的障害は散発例の3例に認められた。散発例の母親1名に両眼開離が認められたが、3兄弟例を含め残りの3名の母親には何ら異常を認めなかった。3兄弟例の第3子は膜性鎖肛と放置可能な心房中隔欠損を伴っていた。散発

(Division of Medical Genetics, Chiba Children's Hospital)

例の1名は両側性の伝音性難聴(50-60dB)を伴っていた。

考案

幼少期の主訴は発達遅滞である事が多く、文献上も境界域まで含めれば2/3に知的障害が認められるとされるので、発達遅滞・知的障害を主訴とする症例でもAarskog症候群を考慮する必要がある。

Fernandezらにより先天性心奇形合併が示唆されているが、心房中隔欠損がもう1例見つかった事より心奇形がAarskog症候群の合併症の一つである可能性が高まった。Aarskog症候群には少ないとされる生命予後にかかわる合併症であり、患

者の健康管理上注意が必要であろう。

膜性鎖肛と伝音性難聴が各1例ずつ見つかったが、単なる偶然の一致である可能性も否定できない。今後の検討が必要であろう。

文献

- 1) Fernandez I et al. (1994): Congenital heart defects in Aarskog syndrome. *Am J Med Genet* 50: 318-322.
- 2) Fryns JP (1992): Aarskog syndrome: The changing phenotype with age. *Am J Med Genet* 43: 420-427.
- 3) Porteous MEM and Goudie DR (1991): Aarskog syndrome. *J Med Genet* 28: 44-47.

Abstract

Atrial septal defect, atresia ani and conductive deafness in Aarskog syndrome

Satoshi Ishikiriyama

Division of Medical Genetics, Chiba Children's Hospital

I experienced 6 males with Aarskog syndrome in recent 6 years. One of them, who had two brothers with Aarskog syndrome, suffered from small ASD and atresia ani. Another boy of them had conductive deafness. Following studies are necessary to clarify the relationship between these findings and Aarskog syndrome.



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:Aarskog 症候群は症状が多彩で変異が大きく比較的頻度の高い X 連鎖性遺伝疾患であるが、欧米での研究では加齢による症状の変化も報告されている。本邦での Aarskog 症候群の実態を知るべく、自験例 4 家系 6 症例について分析を行った。低身長・知的障害などの程度・頻度は既報告と大きな差はなかった。最近報告された心奇形合併例としては心房中隔欠損が 1 例含まれていた。未報告の症状としては膜性鎖肛・伝音性の難聴が各 1 例認められた。