

Noonan 症候群の自然歴

I. 奇形症候群の実態調査

II. Noonan 症候群の自然歴調査

榎原幸二¹⁾ 横山裕司¹⁾ 辻一城¹⁾ 二宮伸介¹⁾ 黒木良和²⁾

要約：岡山大学医学部附属病院小児科において、1988年1月から1993年12月までに経験した主な奇形症候群患者数を調査し、その発生頻度を推定した。また、Noonan症候群においては、臨床症状、身体発育、精神発達などについての調査表を作成し、それをもとに、自験例7例を検討した。

見出し語：発生頻度，合併奇形

I. 奇形症候群の実態調査

[研究目的] 奇形症候群の臨床症状、合併症、身体発育、精神発達などの自然歴を調査するために、主な奇形症候群の頻度を調査した。

[研究方法] 岡山大学医学部附属病院小児科を1988年1月～1993年12月までの5年間に受診した患者21365人中に、主な奇形症候群、Noonan症候群、Rubinstein-Taybi症候群、Kabuki make-up症候群、Prader Willi症候群、Angelman症候群、de Lange症候群、Williams症候群、CATCH22症候群、Wiedemann-Beckwith症候群、Fragile X症候群、4p-症候群、5p-症候群の患者が何名いるかを調査した。各症候群の診断は細胞遺伝学的

表 1

症 候 群	症例数	発生頻度 (出生100万人当り)
Noonan症候群	7	115
Sotos症候群	2	39
Rubinstein-Taybi症候群	3	49
Kabuki make-up症候群	2	33
Prader-Willi症候群	5	82
Angelman症候群	3	49
de Lange症候群	3	49
Williams症候群	5	82
CATCH22症候群	0	0
wiedemann-Beckwith症候群	1	16
Fragile X症候群	3	49
4P-症候群	6	98
5P-症候群	1	16
Down症候群	61	1000

Down症候群の発生頻度を100万人に千として計算

1) 岡山大学医学部小児科

2) 神奈川県立こども医療センター重症心身傷害施設

及び分子遺伝学的手法をもとに、医師2名以上により行った。

[結果および考察] 結果を表1に示す。

母集団数/症例数ともに少ないが、同時期での岡山大学医学部附属病院小児科でのDown症候群患者数が61名であることより、Down症候群の頻度を1/1000として、それぞれの症候群の発生頻度を算定した。岡山大学医学部附属病院小児科には、専門外来として、遺伝外来、小児循環器外来があり、いわゆる染色体異常症候群(4p-症候群など)、循環器症状を強く有する症候群(Noonan症候群など)は、通常の頻度より高い可能性があると思われる。

II. Noonan症候群の自然歴調査

[研究目的] Noonan症候群は、翼状頸、漏斗胸、停留睾丸、肺動脈弁狭窄などを主症状とする奇形症候群である。Noonan症候群の自然歴調査の基礎資料とする目的で、岡山大学医学部附属病院小児科にて、外来経過観察しているNoonan症候群症例の臨床症状、身体発育、精神発達などについて検討した。

[研究方法] 1988年1月より1993年12月までに岡山大学医学部附属病院小児科にて診断したNoonan症候群7例を対象とし、調査表(表2)をもとに臨床症状などを評価した。

表 2

QUESTIONNAIRE FOR PATIENT WITH NOONAN SYNDROME

Name of doctor (s) :
Hospital or Institute :
Address of Institute :

Patient's name :

Sex : male, female ; Age : years
months ; Date of birth ; , , 19 .

Family History

Maternal age at Patient's birth :
Paternal age at Patient's birth :
Parental consanguinity : - + (relationship)
Any particular diseases in familial member (s) :

or in relatives

Birth History

Parity of mother ; G, P,
History during pregnancy (in detail)

Gestation : weeks, Weight at birth : g, Length : cm
Head circ. : cm, Chest circ. : cm,
Any episodes during neonatal period :

Abnormalities

General : Mental retardation :-, +
(IQ = ; DQ = , at year month, if estimated)
Short stature :-, + (cm, -SD, at years month)
Others :

Craniofacial : Epicanthus :-, + Ptosis :-, +
Hyperterolism :-, +
Downslanting palpebral fissures :-, +
Low set ears :-, +
Malformed ears :-, +
High-arched palate :-, +
Micrognathia :-, +
Webbed neck :-, +
Short neck :-, +
Low posterior hair line :-, +
Curly hair :-, +
Others :

Skeletal : Shield chest :-, + Funnel chest :-, +
Pigeon breast :-, +
Cubitus Valgus :-, + Scoliosis :-, +
Others :

Heart : Pulmonary stenosis :-, +
ASD :-, +
VSD :-, +
PDA :-, +
Others :

Genitalia : Cryptorchidism :-, +
Small penis :-, + Hypospadias :-, +
Others :

Others : Hyperkeratosis :-, +

表 3

	症例1	症例2	症例3	症例4	症例5	症例6	症例7
性別	M	F	M	M	M	M	F
年齢	4	4	7	15	4	7	6
出生体重	4384	3102	3670	2278	2725	3136	3350
精神遅滞	-	-	-	+	-	-	-
低身長	-	+	-	-	+	-	-
眼の異常	+	+	+	+	+	+	+
耳介異常	+	+	-	+	+	+	+
頸部異常	+	+	+	-	+	-	+
胸郭異常	+	+	+	-	+	-	-
外反肘	+	+	-	-	-	+	-
心奇形	PS	PS PDA	-	-	VSD	PS VSD	-
外性器異常	-	-	尿道下裂	-	-	尿道下裂	-

[結果および考察] 臨床症状の調査では、低身長を認めるものが2例(29%)、精神発達遅延を認めるものが1例(14%)であった。主要な身体症状としては、眼瞼下垂、眼間解離、眼瞼裂斜下などの眼の異常が7例(100%)、耳介異常が5例(71%)、短頸、翼状頸が6例(86%)、西洋楯状の胸、漏斗胸などの胸郭異常が4例(57%)、外反肘が3例(43%)、心奇形が4例(57%) (肺動脈弁狭窄単独1例、心室中隔欠損単独1例、肺動脈弁狭窄及び動脈管開存合併1例、肺動脈弁狭窄及び心室中隔欠損合併1例) に認められた。結果のまとめを表3に示す。

[まとめ] 今回の検討は症例数も少なく、頻度などの数字に不正確な点が多いと思われる。今後、各施設からの症例を集積し、詳細に解析していく予定である。



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:岡山大学医学部附属病院小児科において、1988年1月から1993年12月までに経験した主な奇形症候群患者数を調査し、その発生頻度を推定した。また、Noonan症候群においては、臨床症状、身体発育、精神発達などについての調査表を作成し、それをもとに、自験例7例を検討した。