

Brachmann-de Lange 症候群の成因と自然歴
(分担研究：先天異常疾患の成因と自然歴およびトータルケアに
関する研究)

塚原正人*

要約：Brachmann-de Lange 症候群の成因と自然歴を明らかにするための調査書を作成した。調査書は家族歴、家系図、妊娠・出産歴、臨床所見、身体発育調査表から成り、実際に患者を用いた予備調査で、本調査書を使用できることが判明した。今後、この調査書を用いて全国の主要な施設の症例について、平成7年度に実態調査を行なう予定である。将来的にはBrachmann-de Lange症候群の1) 成因、2) 自然歴、3) 臨床所見、4) 合併症の有無、5) 重症例と軽症例の臨床的差異、6) 遺伝性の有無などを明らかにすることにより、生涯にわたるトータルケアの在り方を検討する予定である。

見出し語：Brachmann-de Lange 症候群、自然歴、調査用紙

[研究目的]

Brachmann-de Lange 症候群は低出生体重、成長障害、小頭、低身長、精神遅滞、特異顔貌を特徴とする奇形症候群である。本症候群の我が国での発生頻度は不明だが、日常診療で比較的良好に見られる疾患の一つである。本症候群の成因・自然歴を把握し、それに基づいた生涯にわたるトータルケアの在り方を検討するための調査書を作成した。

[研究方法]

症候群の臨床所見を知るために以下のような調査書および身体発育調査表を作成した。

Age at diagnosis: _____ years

Family history

Family members in details:

Maternal age at Patient's birth: _____ years.

Paternal age at Patient's birth: _____ years.

Parental consanguinity: , + (relationship _____)

Any particular diseases in family

members?: _____

or in relatives?: _____

Pedigree

Birth history

Parity of mother: _____

History during pregnancy(in detail):

Gestation: _____ weeks; Weight at birth: _____ g;

Length: _____ cm;

Head circ.: _____ cm; Chest circ.: _____ cm.

QUESTIONNAIRE FOR PATIENT WITH
BRACHMANN-DE LANGE SYNDROME

Name of doctor: _____

Hospital or Institute: _____

Address of

Institute: _____

Patient's I.D.: _____

Sex: male, female; Age: _____ years; Date of birth: _____,

* 山口大学医学部小児科学教室

(Dept. Pediatrics, Yamaguchi University School of Medicine)

Any episodes during neonatal period?: _____

Abnormalities (evaluated at _____ years)

General

IUGR: -, + ; Postnatal growth retardation: -, +

Microcephaly: -, + (____ cm, _____ S.D.)

Short stature: -, + (____ cm, _____ S.D.)

Mental retardation: -, + (I.Q.=____; D.Q.=____, if estimated)

Others: _____

Craniofacial

Low frontal hairline: -, + "Pencilled" or thick eyebrows: -, +

Synophrys: -, + Long, curly eyelashes: -, +

Hypertelorism: -, + Small nose: -, +

Short nose: -, + Anteverted nares: -, +

Flat nasal bridge: -, + Triangular nasal tip: -, +

Low-set ears: -, + Long philtrum: -, +

Short columella: -, + Thin upper lip: -, +

Downturned mouth: -, + High narrow palate: -, +

Abnormal teeth: -, + Cleft lip/palate: -, +

Micrognathia: -, + Cleft palate: -, +

Skeletal

Abnormal elbow movements: -, +

Small hands: -, + Small feet: -, +

proximally set thumb: -, + Short fifth finger: -, +

limb deficiency: -, + Others Feeding dysfunction: -, +

Seizures: -, +

Hirsutism: -, + Cutis marmorata: -, +

Abnormal muscular tone: -, + Abnormal cry/voice: -, +

Inguinal hernia: -, + Congenital heart disease: -, + ()

Abnormal external genitalia: -, +

Disruptive behavior: -, + ; Injury to self/others: -, +

GI tract abnormalities: -, +

Radiographic findings (only abnormal findings)

Dermatoglyphic findings

Karyotype: _____

Examinations (only abnormal findings)

Other comments(Outcome)

[結果] 自験例について予備的に上記調査書を用い、実際に記入し、本調査書がBrachmann-de Lange症候群のアンケートとして使用可能であることを確認した。

[考察] Brachmann-de Lange症候群の成因・自然歴を把握するため、本調査書を使用できることが判明した。今後、この調査書を用いて全国の主要な施設の症例について、平成7年度に実態調査を行なう予定である。将来的にはBrachmann-de Lange症候群の1) 成因、2) 自然歴、3) 臨床所見、4) 合併症の有無、5) 重症例と軽症例の臨床的差異、6) 遺伝性の有無などを明らかにすることにより、生涯にわたるトータルケアの在り方を検討する予定である。

文献

Van Allen MI, Filippi G, Siegel-Bartelt J, Yong S-L, McGillivray B, Zuker RM, Smith CR, Magee JF, Ritchie S, Toi A, Reynolds JF: Clinical variability within Brachmann-de Lange syndrome: a proposed classification system. Am J Med Genet 47:947-958, 1993.

Abstract: Questionnaire were made to clarify the etiology and the natural history of Brachmann-de Lange syndrome. The questionnaire included family history, pedigree, clinical manifestations, and growth chart. A preliminary study using a patient with Brachmann-de Lange syndrome disclosed that the questionnaire and growth chart are useful for the analysis of the patient.



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:Brachmann-deLange 症候群の成因と自然歴を明らかにするための調査書を作成した。調査書は家族歴、家系図、妊娠・出産歴、臨床所見、身体発育調査表から成り、実際に患者を用いた予備調査で、本調査書を使用できることが判明した。今後、この調査書を用いて全国の主要な施設の症例について、平成7年度に実態調査を行なう予定である。将来的には Brachmann-deLange 症候群の 1)成因、2)自然歴、3)臨床所見、4)合併症の有無、5)重症例と軽症例の臨床的差異、6)遺伝性の有無などを明らかにすることにより、生涯にわたるトータルケアの在り方を検討する予定である。