

CATCH-22症候群の自然歴調査

質問票を用いた自然歴調査の実施と、データの集計

(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)

福島義光¹⁾，大橋博文²⁾，金 慶彰²⁾

要約：CATCH-22症候群の38例（男20例，女18例）について質問票を用いた自然歴調査を行った。臨床診断は，口蓋帆・心臓・顔症候群19例，DiGeorge症候群8例，円錐動脈幹異常顔貌症候群6例，DiGeorge症候群と口蓋帆・心臓・顔症候群の合併例2例，副甲状腺機能低下症1例，非分類2例であった。主要症状の合併は，心疾患が84.2%，低カルシウム血症26%，胸腺低形成31.6%，免疫不全15.8%，口蓋裂34.2%，鼻咽腔閉鎖不全55.3%だった。身長の前平均は-1.67SD，発達/知能指数の前平均は65.5だった。

見出し語：CATCH-22症候群，DiGeorge症候群，円錐動脈幹異常顔貌症候群，口蓋帆・心臓・顔症候群

【研究目的】 DiGeorge症候群，円錐動脈幹異常顔貌症候群，口蓋帆・心臓・顔症候群では高率に22q11欠失を伴うことが判明し，CATCH-22症候群(Cardiac, Abnormal facies, Thymic hypoplasia, Cleft palate, Hypocalcemia, 22番染色体)と総称されている。この3疾患に共通する心奇形は円錐動脈幹部心奇形である。昨年度はこの円錐動脈幹部心奇形の見で22q11の欠失を伴う症例の頻度を前方視的に検討し，約1割に22q11の欠失を見出した。本年は22q11の欠失を証明されてCATCH-22症候群と診断された例について，調査票に基づいた全国規模の調査を実施して，CATCH-22症候群の自然歴を明らかにすることを目的とした。

【研究方法】 対称は，22q11の欠失を証明されたCATCH-22の例38例である。昨年の報告書に示した質問票によって，患児の家族歴，妊娠出生歴，確定診断状況，症状・所見，就学歴，精神発達，身体発育等に関してのデータを収集し分析した。

【結果】

1. 性別・年齢分布

38例の性別は男20例，女18例でほぼ1:1であり，年齢内訳は，1才未満4例，1～4才7例，4～7才13例，7～13才6例，13～15才4例，15～20才4例（平均7.2才）であった。

2. 臨床診断の内訳

口蓋帆・心臓・顔症候群19例，DiGeorge症候群8例，円錐動脈幹異常顔貌症候群6例，DiGeorge症

1)信州大学医学部衛生学 2)埼玉県立小児医療センター遺伝科
(Dept. Hygiene and Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine)

候群と口蓋帆・心臓・顔症候群の合併例2例，副甲状腺機能低下症1例，特定の臨床診断のなかったもの2例であった。

3. 22q11欠失の診断

22番染色体長腕q11の欠失は全例FISH法によって診断されていた。通常の染色体分析を行ったものは17例で，そのうち欠失を認めたものは3例で17.6%であった。染色体レベルで欠失を認めた例と認めなかった例で，症状の重症度に明らかな違いは認めなかった。

4. CATCH-22症候群の主要症状の合併状況

a)心疾患：表1に示す。心奇形の合併は38例中32例で84.2%であり，ファロー四徴15例，心室中隔欠損9例，大動脈離断4例，右鎖骨した動脈起始異常2例，両大血管右室起始1例，大動脈縮搾1例の順であった。

b)低カルシウム血症：表2に示す。38例中10例(26%)で，そのうち痙攣を伴ったものは3例(7.9%)であった。

c)その他の主要症状：表3に示す。胸腺低形成12例(31.6%)，免疫不全6例(15.8%)，口蓋裂13例(34.2%)，鼻咽腔閉鎖不全21例(55.3%)であった。口蓋帆・心臓・顔症候群19例のうち口蓋裂も鼻咽腔閉鎖不全も伴っていないものは2例のみであった。

5. 主要症状以外の様々な症状

表4に示した。半数異常でみられたものは，小さい口，眼間隔離，眼瞼下垂，瞼裂斜下，低い鼻稜，鼻翼低形成，高口蓋，耳介形態異常，耳介低位，長い顔，長い人中，開いた口，乳児期発育障害，乳児期筋低緊張，学習障害，脳形態異常であった。

6. 生命予後

今回の集計例では良好で死亡例は1例のみであった。この例は，円錐動脈幹異常顔貌症候群でファロー四徴，肺動脈異常を伴った例で，5才時に心血管手術に関連して死亡していた。22q11の欠失の診断が可能になった，最近1～2年の例が調査対象となり，それ以前に死亡した例の存在を考えると，生命予後はもう少し不良である可能性がある。

7. 就学状況

就学年齢に達した11人では，普通学級に通うものが6例，特殊学級あるいは養護学校が4例，専門学校生が1例であった。

8. 精神発達・成長発達

発達・知能指数を測定できた例の平均指数は65.5(28-97)で軽度の精神遅滞を認め，身長は平均は-1.67SD(0～-3.7SD)で低身長の傾向を認めた。

【考察】CATCH-22症候群について質問票による全国規模の自然歴調査を行い，現時点で計38例のデータを集計した。家族歴，妊娠出生歴，確定診断状況，症状・所見，就學歷，精神発達，身体発育等に関する重要なデータを得ることができた。次年度は更に分析例数を増やし，より詳細なCATCH-22症候群の自然歴の解明を行い，それに基づいた患児の診療・療育を支援となるフォローアップ試案を作成したい。

【文献】

- 1) Takahashi et al: Frequency of a 22q11 deletion in patients with conotruncal cardiac malformations: a prospective study. Eur. J. Pediatr. 154:878-881, 1995.

表1. 心疾患の合併

臨床診断	総人数	心疾患		
		人数	(%)	内訳
非分類	2	2	100	右鎖骨下動脈起始異常; ファロー四徴
DiGeorge症候群	7	7	100	大動脈離断 (3); ファロー四徴 (3); 大動脈縮窄
部分DiGeorge症候群	1	1	100	右鎖骨下動脈起始異常
DiGeorge / 口蓋帆・心臓・顔症候群	2	0	0	
Hypoparathyroidism	1	0	0	
円錐動脈幹異常顔貌症候群	6	6	100	ファロー四徴 (4); 心室中隔欠損 (2)
口蓋帆・心臓・顔症候群	19	16	84.2	心室中隔欠損 (7); ファロー四徴 (7); 大動脈離断 (1); 両大血管右室起始(1)
計	38	32	84.2	

表2. 低Ca血症の合併

臨床診断	総数	低Ca血症 (人)	痙攣
非分類	2	0	0
DiGeorge 症候群	7	6	0
部分的 DiGeorge 症候群	1	1	1
DiGeorge / 口蓋帆・心臓・顔症候群	2	1	0
Hypoparathyroidism	1	1	1
円錐動脈幹異常顔貌症候群	6	0	0
口蓋帆・心臓・顔症候群	19	1	1
計	38	10	3

表3. 胸腺形成不全, 免疫不全, 口蓋裂, 鼻咽頭閉鎖不全の合併

臨床診断	総数	胸腺形成不全	免疫不全	口蓋裂	鼻咽頭閉鎖不全
非分類	2	1	1	1	1
DiGeorge症候群	7	5	2	0	0
部分的 DiGeorge症候群	1	0	1	1	1
DiGeorge / 口蓋帆・心臓・顔症候群	2	0	0	0	2
Hypoparathyroidism	1	0	1	0	0
円錐動脈幹異常顔貌症候群	6	1	0	2	2
口蓋帆・心臓・顔症候群	19	5	1	9	15
計	38	12 (31.6%)	6 (15.8%)	13 (34.2%)	21 (55.3%)

表4-1. 主症状以外の様々な症状

臨床診断	小頭症	小さい口	眼間隔離	眼瞼下垂	瞼裂斜下	白内障	低い鼻稜	幅広い鼻稜	鼻翼低形成	大きく長い鼻	高口蓋	耳介形態異常	耳介低位	長い顔	長い人中	開いた口	乳児期発育障害	乳児期筋低緊張
非分類	0/2	1/2	1/2	0/2	0/2	0/2	2/2	1/2	1/2	1/2	1/2	0/2	0/2	1/2	1/2	1/2	2/2	0/2
DiGeorge	2/3	4/5	4/4	2/3	2/3	0/3	4/4	4/5	3/3	1/3	3/3	3/5	4/4	1/3	2/3	3/4	6/6	3/4
Partial DiGeorge			0/1		1/1							1/1			0/1		0/1	
DiGeorge/VCSF	0/1	0/1	1/2	1/1	1/1	0/1	0/1	1/1	0/1	1/1	0/1	1/2	1/2	1/1	2/2	1/1	0/1	0/1
Hypoparathyroidism																	0/1	0/1
CTAFS	1/3	5/5	5/5	1/4	1/5	0/4	5/5	2/5	4/4	1/3	2/3	2/3	4/4	2/2	1/3	2/4	2/5	3/4
VCFS	1/3	10/11	13/14	5/8	6/7						4/4	2/4	2/3	6/7	7/8	10/11	11/12	6/7
計	4/12 (33%)	20/24 (83%)	24/28 (86%)	9/18 (50%)	11/19 (58%)	0/10 (0%)	11/12 (92%)	8/13 (62%)	8/10 (80%)	4/9 (44%)	10/13 (77%)	9/17 (53%)	11/15 (73%)	11/15 (73%)	13/19 (68%)	17/22 (77%)	21/28 (75%)	12/19 (63%)

VCFS: 口蓋帆・心臓・顔症候群, CTAFS: 円錐動脈幹異常顔貌症候群

表4-2. 続き

臨床診断	下痢	学習障害	伝音性難聴	閉鎖性睡眠時無呼吸	アデノイド/へんとう腺低形成	脳形態異常	眼底異常	細長い上肢	細長い指	ソケイヘルニア	臍ヘルニア	尿道下裂	身長 (SD) (平均)
非分類	0/2	1/1	0/1	0/2	0/2		0/1	1/2	1/2	0/2	0/2	0/2	-2.16
DiGeorge	0/4	0/1	0/4	0/3	0/2	1/2	0/1	0/4	0/3	1/2	0/4	0/4	-2.7
Partial DiGeorge			1/1										-2.4
DiGeorge/VCSF	0/1	1/1	0/1	0/1	0/1	0/1	0/1						
Hypoparathyroidism	1/1		0/1	0/1	0/1		0/1	0/1	0/1	0/1			-1.1
CTAFS	0/4	3/4	0/4	0/4	0/3	1/3	0/4	0/3	3/4	1/4	1/2	0/1	-1.2
VCFS	0/7	6/8	1/8	0/6	0/5	4/6	4/4	1/6	2/5	1/9			
計	1/19 (5.3%)	11/15 (73%)	2/20 (10%)	0/18 (0%)	0/14 (0%)	7/12 (58%)	4/12 (33.3%)	2/16 (12.5%)	6/15 (40%)	3/13 (23%)	1/8 (13%)	0/7 (0%)	-1.67

VCFS: 口蓋帆・心臓・顔症候群, CTAFS: 円錐動脈幹異常顔貌症候群

Abstract

Natural History of the CATCH-22 syndrome

Yoshimitsu Fukushima¹⁾, Hirofumi Ohashi²⁾, Kyoung Change Kim²⁾

Thirty eight patients (20 males and 18 females, ranging in age from 0 to 18 years) with CATCH-22 syndrome were studied to evaluate their natural history by using questionnaires, which includes their family history, perinatal history, clinical and laboratory findings and psychosomatic development. Clinical diagnosis of these 38 patients were as follows: Velo-cardio-facial syndrome (n=19), DiGeorge syndrome (n=8), Conotruncal anomaly face syndrome (n=6), DiGeorge/Velocardiofacial syndrome (n=2), hypoparathyroidism (n=1) and two unclassified patients. In total 38 patients, cardiac anomaly were present in 32 patients (84.2%), hypocalcemia in 10 (26.3%), thymic hypoplasia in 12 (31.6%), immunodeficiency in 6 (15.8%), cleft palate in 13 (34%) and maxillary insufficiency in 21 (55.3%). Only one patient (conotruncal anomaly face syndrome) died at age of five years through the procedure of her cardiac operation. Their average development/intelligence quotient was 65.5, and their average height was -1.67 SD.



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: CATCH-22 症候群の 38 例(男 20 例,女 18 例)について質問票を用いた自然歴調査を行った。臨床診断は,口蓋帆・心臓・顔症候群 19 例, DiGeorge 症候群 8 例,円錐動脈幹異常顔貌症候群 6 例,DiGeorge 症候群と口蓋帆・心臓・顔症候群の合併例 2 例,副甲状腺機能低下症 1 例,非分類 2 例であった。主要症状の合併は,心疾患が 82.2%,低カルシウム血症 26%,胸腺低形成 31.6%,免疫不全 15.8%,口蓋裂 34.2%,鼻咽腔閉鎖不全 55.3%だった。身長は平均は-1.67SD,発達/知能指数の平均は 65.5 だった。