

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 症候群の臨床症状は多彩であり、本症候群の自然歴および患者の生活の質を重視した医療・療育を考える際に、致命的経過を辿る重症例よりむしろ軽症例の方が重要であると考え、重症例と軽症例を別個に容易に評価できる調査書を新たに作成し、自験5例（重症例2例、軽症例3例）についての検討を行った。5例ともに特徴的顔貌を示したが、軽症例では重症例と比べやや軽微であった。軽症例はいずれも精神遅滞・行動異常・重度の奇形を認めなかった。さらに軽症例では知能が正常である両親の一方に本症候群を疑わせる軽微な症状を認めた。このことは軽症例の中に優性遺伝するものが存在することを示唆した。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、および重症・軽症例の判定に有効であることを確認した。

見出し語：Brachmann-de Lange 症候群、自然歴、重症例、軽症例

[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。本症候群の臨床症状は多彩であり、重症な古典例ではその診断は比較的容易で、特徴的顔貌に加え、中等度から重度の精神遅滞、四肢・椎骨などの骨格系異常を認め、致死性である。しかし、ここ数年来本症候群の特徴的顔貌は認めるが、骨格系異常を認めず、精神遅滞は軽度または認めない軽症例の報告が欧米でなされるようになった。重症例、軽症例ともに我が国での発生頻度は不明だが、平成6年度の筆者の経験では軽症例は重症例と同じくらいまたはそれ以上存在すると考えられた。本症候群の自然歴および患者の生活の質を重視した医療・療育を考える際に、致命的経過を辿る重症例よりむしろ軽症例の方が重要であると思われる。本研究では本症候群の成因・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、重症例と軽症例を別個に容易に評価できる調査書を新たに作成し、自験例についての検討を行った。

[研究方法]

Brachmann-de Lange症候群の臨床所見を知るために以下のような調査表を作成した。

BRACHMANN-DE LANGE 症候群調査表

報告医師名: _____

所属施設名: _____

患者I.D.: _____

性: 男, 女; 年齢: ____ 歳; 生年月日: ____, ____, 19__

診断時年齢: ____ 歳

家族歴

出生時母年齢: ____ 歳

出生時父年齢: ____ 歳

家系図

* 山口大学医学部小児科学教室

(Dept. Pediatrics, Yamaguchi University School of Medicine)

妊娠歴

妊娠・分娩歴: _____

妊娠中の異常:

妊娠週数: _____ 週; 体重: _____ g; 身長: _____ cm;

頭囲: _____ cm; 胸囲: _____ cm.

臨床所見 (_____ 歳時)

1. 特徴的顔貌: -, +

(小頭、短頭、前頭有髪低位、厚い眉毛、正中
中部眉毛、長い睫毛、短鼻、上向きの鼻、三
角形の鼻尖、への字型の口、小顎)

2. 成長障害: -, +

(胎内発育不全、生後の発育不全)

3. 精神運動発達遅延: -, +

(I.Q.= _____ ; D.Q.= _____ ,)

4. 哺乳障害: -, +

(燕下障害、胃食道逆流現象)

5. 神経学的異常: -, +

(痙攣、Sandifer症候群、痙性対麻痺)

6. 行動異常: -, +

(無表情の顔貌、後弓反張位、怒りっぽい、
攻撃的、自傷行為、他傷行為、その他)

7. 致命的または重症の奇形: -, +

(短い上肢、アザラシ肢、欠指、合指、尺骨
欠損、短い足、2-3合趾、その他)

椎体の分節異常: -, +

手の小奇形: -, +

8. 大奇形

先天性心疾患: -, +()

聴力障害: -, +

泌尿生殖器の異常: -, +()

消化管の異常: -, +()

その他: -, +()

9. 核型: _____

10. その他の特記事項

[結果] 自験5例(重症例2例、軽症例3例)に
ついて上記調査書を用い、実際に記入した。5例
ともに特徴的顔貌を示したが、軽症例では重症例
と比べやや軽微であった。重症例2例では重度の
精神運動発達遅延を認めた。軽症例はいずれも精

神遅滞・行動異常・重度の奇形を認めなかった。
さらにある軽症例では知能が正常である両親の一
方に本症候群を疑わせる軽微な症状を認めた。こ
のことは軽症例の中に優性遺伝するものが存在す
ることを示唆した。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
ことおよび重症・軽症例の判定に有効であることを
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、本調査書を用いて全国の主要
な施設の症例について、平成8年度に実態調査を
行ない、Brachmann-de Lange症候群の重症例およ
び軽症例別に1) 成因、2) 自然歴、3) 臨床所
見、4) 合併症の有無、5) 遺伝性の有無などを
明らかにする予定である。

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: Revised questionnaire were made to
clarify both the classic (severe) and mild forms of
Brachmann-de Lange syndrome. A preliminary study
using 5 patients with Brachmann-de Lange syndrome
disclosed that the questionnair is useful for the
evaluation 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-de Lange 症候群の臨床症状は多彩であり、本症候群の自然歴および患者の生活の質を重視した医療・療育を考える際に、致命的経過を辿る重症例よりむしろ軽症例の方が重要であると考え、重症例と軽症例を別個に容易に評価できる調査書を新たに作成し、自験5例(重症例2例、軽症例3例)についての検討を行った。5例ともに特徴的顔貌を示したが、軽症例では重症例と比べやや軽微であった。軽症例はいずれも精神遅滞・行動異常・重度の奇形を認めなかった。さらに軽症例では知能が正常である両親の一方に本症候群を疑わせる軽微な症状を認めた。このことは軽症例の中に優性遺伝するものが存在することを示唆した。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、および重症・軽症例の判定に有効であることを確認した。