

ねこ啼き症候群の自然歴の特徴と原因
および症状の比較と問題点について
(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)

長谷川知子、高嶋能文

要約：古典的染色体異常として、医師であれば誰もがその診断名は知りながら実態があまり知られていない「ねこ啼き症候群 (cri du chat syndrome)」の自然歴と考慮すべき諸問題を述べる。本症候群は心奇形以外には内臓疾患の合併が稀で一般には生命予後が良い。染色体欠失の大きさによって身体発育や精神運動発達に差異が存在したが、症状が軽度の場合でも放置すると本人と家族に大きな傷害をきたしうるといふ具体例を示し、さらに正しいケアが少子化を改善する可能性をも示唆した。

見出し語：ねこ啼き症候群、5番染色体、欠失、身体発育、精神運動発達、染色体異常の認識

ねこ啼き症候群は5番染色体短腕の5p15.2部位を含む染色体欠失であり、新生児・乳児期に、子猫の啼き声様の、か細く高い声を特徴とする先天異常である。発見は1963年 (Lejeune et al) で、発生頻度は約50,000出生に1という、先天異常としては稀でないが、1医療施設での経験数は少なく、生育経過、個体差、ケア等に関する調査は日本では殆どなされていない。今回はカルテと実際の診療および親からの聞き取りにより得た13名からの結果を報告する。性比は3/10で女兒に多く過去の報告に一致していた。臨床診断は特徴的な発声と顔貌等により、新生児期～乳児期早期になされている。甲高い声は学童期以降も持続したが、顔の形は丸顔から長い顔に変化した。染色体分析は全例に施行され、うち2例に家族性の相互転座由来 (5pと11q、5pと13q) の欠失が認められ、他の11例は散発性

(de novo) の欠失であった。

身体面の特徴：在胎週数は 39.4 ± 1.68 (36～42週)、出生時の体重は1,734g～3,000gであったが殆どが2,000g台であった。身長は平均～-2SD間の正常低値 (7/11例) を示していたが、4/11例は-2SD以下の低身長であった。出生時の頭囲は10/10例すべてが平均以下で、うち半数が-2SDを下回り、正常範囲であった5例のうち4例もその後の発育悪く小頭症となっていた。唯一、出生時-3SDであった1例で発育が改善し+1SDの正常頭囲に達した。3歳以降 (9例) の身長は-1SD以下で、特に-2SD前後の境界例が多かったが、体重の獲得は、痩せて見える割には良好で、正常低値 (-1SD前後) が多く、比率からは身長を上回っていた。唯一、3歳5ヵ月に呼吸障害で死亡した1例だけが常時身体発育の著しい低値を示していた。合併大奇形等は、心奇形6例 (46.2%)

静岡県立こども病院 遺伝染色体科

(Division of Clinical Genetics and Cytogenetics, Shizuoka Children's Hospital)

6.2%)、脊椎側弯2例(15.4%)、痙攣2例(15.4%)、斜視5例(38.5%)、口唇裂1例(7.7%)であった。心奇形は動脈管開存症が5例で最も多く、手術を行った3例では急速な体重増加をみた。側弯の発症は2例とも学齢期であった。精神運動発達は早い群と遅い群に分かれた。予定は早期群で4ヵ月(4例)6ヵ月(1)、後期群で11~13ヵ月(5例)であったが、2例は3歳以降も未予定であった。独歩開始の差は大きく、早期群の12ヵ月(1例)16ヵ月(1)に比べ、後期群では2歳11ヵ月(1)3歳台(4)で、最遅例が6歳1ヵ月であった。情緒面では、あやし笑いが8例で3~6ヵ月にみられた。言語発達では、初語が早期群で11ヵ月(1例)1歳3ヵ月(2)2歳(1)、後期群では3歳6ヵ月、3歳10ヵ月、4歳が各1例であった。3語文以上は早期表出の2例のみであった。幼少時の発達は良さそうでも年長での伸びが少ない、特にあやして笑う時期が早く人とのコミュニケーションを求めていそうであるが、その手段としての言語が遅れるため周囲の理解を欠きやすいことは問題であろう。発達指数や知能指数と染色体欠失との関連では、指数20~40台の4例が5p13-14p以降の最大欠失、40~50台の1例と70~90台の2例が5p15以降の小さめの欠失と分けられたが、より詳細な欠失部位と発達・知能指数とは一致せず、これは両指数とも、育児環境による影響が大きく、また、人間の発達や知能の全体像を反映してはいないことが理由にあげられよう。学童期以降の事例にみられた行動の問題(固執、反抗、多動、衝動性等)は場面によって有無や程度の差が大きく、これは児の本当の能力が理解し難いための不適応が考えられる。なお、発達が環境に大きく影響された貴重な例があり報告したい。症例は女兒。新生児期に子猫様の泣声で診断され、染色体検査で5番短腕欠失が証明されたが、乳児期の発達はほぼ正常で、主治医は診断名を伝えただけであった。月齢11以降の受診は中断した。2歳半時、近医より「ねこ啼き症候群と診断され全く家から出されていない子どもがいる。母親は、染色体異常の診断

によって絶望し放置しているらしいので診てほしい」という連絡を受けた。母親は病院受診を拒否したが地域の保健所には来訪したので初めて接した。児は身長・体重・頭囲全て正常範囲内。粗大運動は正常で言語発達は遅れていた。身辺自立は殆どできず、人との関わり方や遊びの経験は乏しく、母親の表情は暗かった。染色体異常について、特に豊かで幸せな人生も選ぶことをよく説明し、児と遊んだり関わることによる発達の変化をその場で直接見てもらい、保健婦訪問につなげ、生活体験獲得のため心身障害児施設短期通園を開始した。3歳3ヵ月より静岡県立こども病院の言語治療に通い始めた。発達向上はめざましく、3歳4ヵ月時のDQ=66が、3歳10ヵ月時にはDQ=80と正常範囲になり、保育園から普通学級へと進んだ。児の染色体異常の遺伝性を否定されても母親の不安は強く、次子妊娠を恐れていたが、本児の急速な向上を見て心的外傷から回復し、次子にも恵まれた。類似例は他の染色体異常においても少なくない。染色体異常に対する歪んだ認識の改善は家族全体のケアとなる。小児医療は患児だけを対象にするマイナーなものではない。その後ろには全家族がおり、さらに地域コミュニティーから人類全体に至る広がりを含める医療であろう。染色体異常も頻度は少ないが、その対応の方策は医療の全領域に応用可能であろう。さらに保健所の役割も重要で、親の受容拒否や、早期で発達遅滞が不明な時点での療育施設を拒絶する場合も保健婦との関係で改善した例は多い。今後の方針としては、本研究で判明したねこ啼き症候群の特徴と差異の傾向について症例を増やして検討すると共に、トータルケアのプログラムを作成したい。〔謝辞〕症例提供にご協力頂いた埼玉小児医療センター大橋博文先生、金慶彰先生、大阪府立母子保健総合医療センター岡本伸彦先生、東京都立清瀬小児病院永井敏郎先生、岩崎圭子先生、およびご指導下さいました神奈川県立こども医療センター黒木良和先生に深謝致します。



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:

古典的染色体異常として、医師であれば誰もがその診断名は知りながら実態があまり知られていない「ねこ啼き症候群(cri du chat syndrome)」の自然歴と考慮すべき諸問題を述べる。本症候群は心奇形以外には内臓疾患の合併が稀で一般には生命予後が良い。染色体欠失の大きさによって身体発育や精神運動発達に差異が存在したが、症状が軽度の場合でも放置すると本人と家族に大きな傷害をきたしうるという具体例を示し、さらに正しいケアが少子化を改善する可能性をも示唆した。