

診 療

Thanatophoric dwarfism

東京医科大学霞ヶ浦病院産婦人科 (院長: 永井純義教授)

東京医科大学産科婦人科学教室 (主任: 藤原幸郎教授)

花岡知々夫 朝井忠昭

はじめに

本症は1967年 Maroteaux et al.⁴⁾ により研究され、以来 extreme micromelia, narrow chest, flattened vertebral bodies を有し、且つ分娩数分から数日間内に死亡する特有な症候をもつ先天性奇形児でギリシャ名由来の death bringing dwarfism から thanatophoric dwarfism と名付けられ、世界各国では既に数十例の報告がみられるが、本邦にての本症に関する文献は見当らない。更に本症は Achondroplasia, chondrodystrophy としてかなり多く報告されていることが最近の研究によって明らかにされてきている。

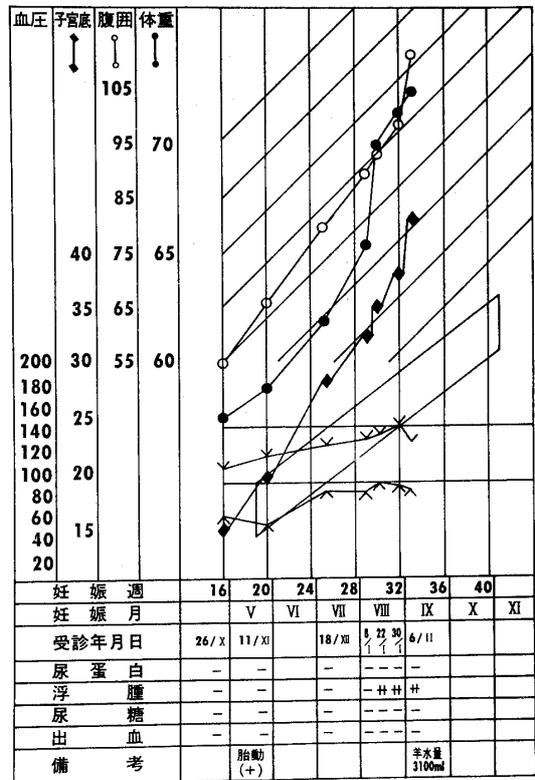
1974年 (48回, 日産婦関連総会) 著者らは羊水過多症で分娩前 Chondrodystrophia foetalis の診断のもとに帝切を行い、娩出後第一呼吸をせず、そのまま死亡した児が thanatophoric dwarfism であつた症例を経験しているの、その臨床経過、レ線像、剖検所見及び先天性小肢性侏儒症の鑑別点について報告する。

症例並びに臨床経過

25歳の1回経産婦 (正常分娩にて新生児正常) で性病、既往歴、遺伝歴、家族歴共に特記すべきことはない。妊婦経過は初期につわり症状及び感冒に罹患するも自然治癒する。妊娠28週時より体重とともに子宮底の増大著明となり30週より妊娠中毒症を認める。33週時に子宮底41.8cm, 腹囲105.5cm で羊水過多症を呈し (表1参照) 腹部単純レ線像で写真1の如く下肢長管骨の異常な短縮、強い脊椎の弯曲、比較的大きな頭蓋像を認め chondrodystrophy を疑つた。34週にて帝切を施行したが、児は第一呼吸をせず心拍動微弱ながら聴取可能であつたが Cyanosis 著明となり種々人工

表 1

症例 氏名 渡〇サ〇 年令25才 経産回数1回
 分娩予定日 昭和48年4月2日
 分娩日 昭和48年2月9日
 性別・体重 男児 2,670gr



東京医科大学霞ヶ浦病院

蘇生術にも拘らず娩出後7分で自然呼吸をみぬまま心拍動は停止した。

児所見

1) 全身及び付属物所見: 児は身長36.5cm, 体重 2,670gr の男性で、頭囲36.0cm, 胸囲26.5cm, 腰囲24.5cm, 大泉門 3.0×3.5cm, の巨大頭蓋・小肢症の他鞍鼻、背部に著明な多毛を認め、皮下脂肪厚く指はソーセージ様を呈し、腹部は膨満し特

写真1 分娩前腹部単純レ線像

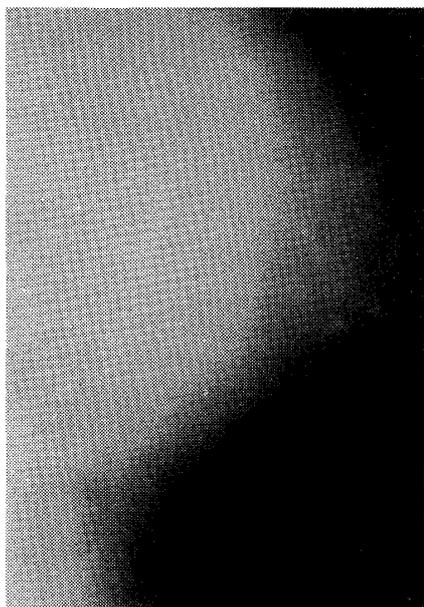
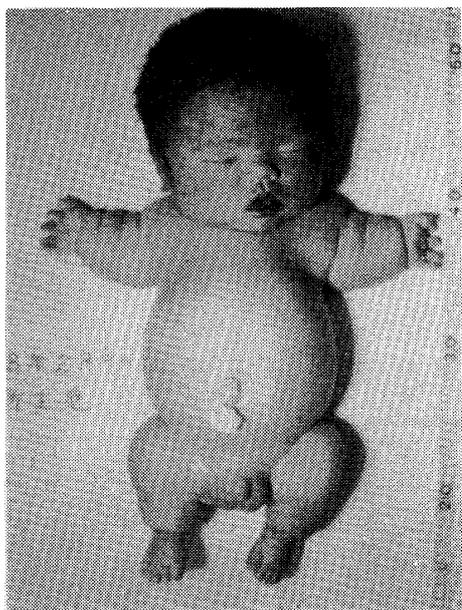


写真2 全身



微的な胸廓をみる (写真: 2 参照).

臍帯は66cm で血管は正常, 捻転, 結節, 巻絡所見を認めない. 胎盤は重量 450gr, 大きさ24×19cm, 厚さ1~2cm, 羊水量 3,100ml で悪臭, 混濁はない.

II) レントゲン所見: 頭蓋骨は球状で大きく, 顔面骨は比較的小さい. 肩甲骨肩峰形成不全で, 上肢長管骨は短く骨幹端部はU又はV字状に陥凹

しており, 中手骨はほぼ正方形状を呈す. 椎骨は数的には問題ないが, 正面像ではH型~U型を示し椎間腔は広く, 棘突起形成不全を伴い (写真: 3 参照) 側面像 (写真: 4 参照) では腰椎から仙骨にかけての彎曲度が強い. 肋骨は發育不全でその末端部は厚く, 治癒したくる病の念珠に似ている. 腸骨は垂直径が減少し不規則な四角形状を呈し, Y軟骨は幅広く大坐骨切痕はその末端に於て

写真3 正面像

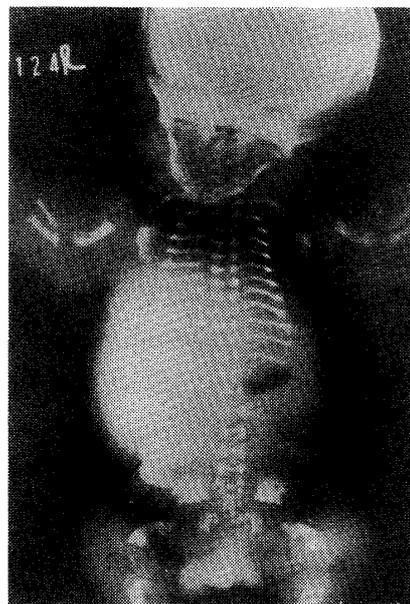
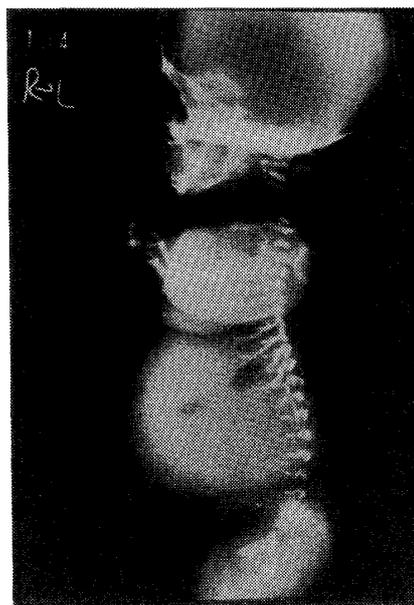


写真4 側面像



棘様突起状で狭いくびれの状態を呈し、又下後腸骨棘は全くの棘様で終っている。坐骨も棘様で寛骨臼蓋は扁平像をなし、股臼は幅広くかなりの水平位を示し、下肢長管骨は共に長径は著しく短く曲弯し骨端中節は拡大して Telephone receiver 形を呈している。

Ⅲ) 病理所見：全身の皮膚は赤紫色で部分的剝離と黄白色の胎脂附着をみる。臍帯部は著変なく、皮下組織は粘液水腫様変化を認める。腹部膨隆あり腹腔内に血液混合漿液約 100ml の存在をみる。心臓重量 9 gr, 卵円孔鉛筆大に開存す。右

写真5 肺組織所見

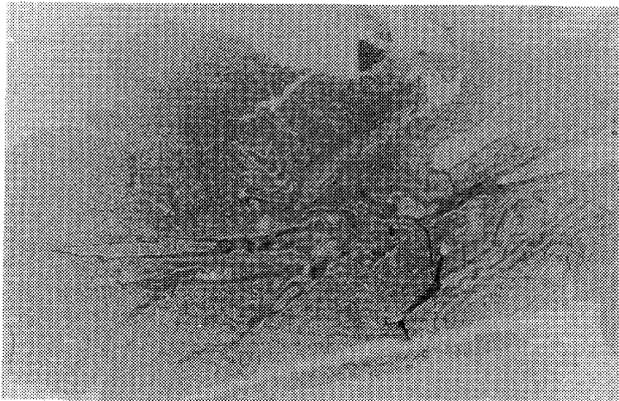
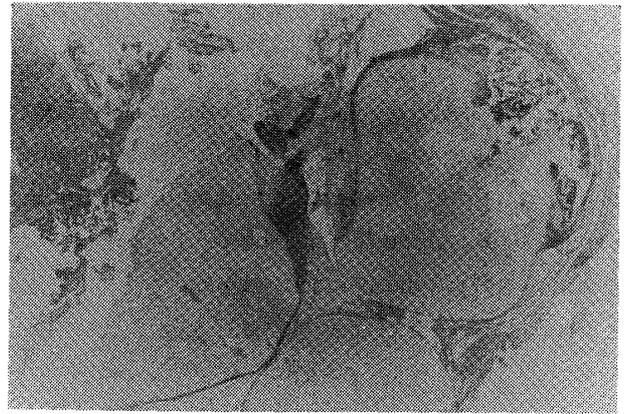


写真6 長管骨組織所見



肺臓 8.0gr・左肺臓 7.8gr で部分的に無気肺像を呈し肺膨張不全を認む(写真：5参照) 肝臓 77.0gr, 右腎臓11.5gr, 左腎臓13.5gr, 胸腺7.0gr, 脾臓 3.0gr で組織的にはともに著変はない。骨では長管骨々端軟骨部の異常増殖、離断軟骨島形成を示し、不規則な小骨梁形成の混在を認める(写真：6参照)。

考 察

従来 thanatophoric dwarfism は Achondroplasia 又は chondrodystrophy として度々混在され報告されてきているが Maroteaux et al.³⁾(1967) Langer

表2 Differential Diagnosis of Short Limbed Dwarfism

Disease		Thanatophoric dwarfism	Achondroplasia	Achondrogenesis
Extremities	Maximal Shortening	Proximal	Proximal	Both
	Radiographic Appearance	Metaphyseal flaring	Metaphyseal flaring	Poorly ossified, metaphyseal enlargement
Spine	Short	±	+	+
	Vertebrae	Platyspondyly	Small canal, decreased height, increased disc space	Poorly or not mineralized
	Distal Narrowing of Interpedicular Distance	+	+	-
Skull	Enlarged Cranium	+	+	+
	Short Base	+	+	-
Chest	Short Ribs	+	+	+
Pelvis	Iliac Wings	Squared	Squared small sacroiliac notch	Poorly mineralized
	Acetabular Roof	Horizontal	Horizontal	Poorly ossified
	Other Anomalies	Early death	± Hydrocephalus, hypotonia	Early death
	Inheritance	?	AD*	?

* AD indicates autosomal dominant ;

Kaufmann et al. 1970

et al. (1969)³⁾の研究によつて死産又は生後間もなく死亡する短肢侏儒のうちに多くの独立疾患が含まれていることが明らかにされつつある。即ち致死性新生児侏儒症には thanatophoric dwarfism, homozygous achondroplasia, achondrogenesis, chondrodysplasia punctata, camptomelic syndrome, Osteogenesis imperfecta, short rib-polydactyly syndrome, Hypophosphatasia congenita lethalisなどがみられるが今日なお完全には分類されつくしておらずその多くの症例は atypical achondroplasia という診断の下に処理されている様に思われる。しかしその多くは臨床所見及びレントゲン所見で、それ程困難なく本症と鑑別出来、その主なる疾患の鑑別点は表2の如く示される。

thanatophoric dwarfism は“死を生ずる侏儒”の意で、その臨床像は極めて短い四肢と比較的正常長の胴を有し、特有なあやつり人形様肢位をとっている。胸は狭く、鼻梁陥凹、眼突出を伴う巨大な頭を特徴とし、生後数時間から数日の間に死亡する。しかし本症の原因は未だ明らかでなく、血族や両親の年齢的事項等は余り意味を有せぬ様に思われ、又妊娠中の母体疾患も Campbell¹⁾が述べている様に本症との相関関係を見出すことはむずかしい。Langer³⁾, Zellweger 及び Taylor et al.⁶⁾は母親に流産歴があることを指摘し、報告しているが本症例を含め他の報告をみてもこの点、一致していない。一方 Maroteaux et al.⁴⁾は男性：女性=15：5と報告し、他の文献でも¹⁾男性は女性の2倍強と多く、又羊水過多は報告例の約2/3に記載され今後の原因探求の一要因とも考察される。更に遺伝様式は未知であり、多くの報

告例は散発例であるが Singleton et al.⁵⁾は本症を示唆する二人の 嬰兒姉妹を報告し、Kaufmann et al.²⁾はもしこれらの姉妹が thanatophoric dwarfism ならば、それは常染色体劣性遺伝によるものではなからうかとの報告がある。

まとめ

出生前 chondrodystrophia foetalis (achondroplasia)の疑いで娩出した児が thanatophoric dwarfism と診断された症例を得て報告した。近年致死性新生児侏儒のうちには多くの独立疾患が含まれていることが明らかにされつつあり、臨床的にも遺伝相談上、これらの疾患を正しく診断することが必要であることを強調したい。

摺筆に当り御校閲を 贈つた 藤原教授に、又御鞭撻下さつた永井教授に深謝致します。なお御教示を戴いた三重大学整形外科学教室鶴田教授に感謝致します。

本論文の一部を第48回日産婦学会関東連合地方部会総会(1974)並びに第15回日本先天異常学会総会(1975)に於て発表した。

文 献

1. Campbell, R.E.: Am. J. Roentgenol., 112(1): 198, 1971.
2. Kaufmann, R.L.: Am. J. Dis. Child., 120: 53, 1970.
3. Langer, L.O.: Radiology, 92(2): 285, 1969.
4. Maroteaux, P., Lamy, M. and Robert, J.-M.: Le nanisme thanatophre, Press Med., 75: 2519-2524, 1967.
5. Singleton, J. and Levey, H.: Achondroplasia foetalis. Am. J. obstet. Gynec., 35: 657-661, 1938.
6. Zellweger, H. and Taylor, B.: Genetic aspects of achondroplasia. J. Lancet, 85: 8-16, 1965.

(No. 4203 昭 52・6・13受付)