

診 療

副腎低形成・生殖器奇形を伴う耳頭体の一例

大阪府立病院産婦人科

有澤 正義 中室 嘉郎 渡辺 明敏

A Case Report of Otocephaly with Adrenal Hypoplasia and Genital Anomalies

Masayoshi ARIZAWA, Karo NAKAMURO and Akitoshi WATANABE

Department of Obstetrics and Gynecology, Osaka Prefectural Hospital, Osaka

Key words: Otocephaly • Branchial arch syndrome • Adrenal hypoplasia • Genital anomaly

緒 言

耳頭体は、第1・2鰓弓の関連組織の広範な無形成性、または低形成を来す非常に稀な奇形¹⁾で、顎・顔面発生初期における神経堤細胞障害により生じると考えられている。今回我々は、耳頭体に副腎低形成・生殖器奇形の合併した児の剖検の機会を得たので、報告する。

症 例

【患児】妊娠在胎34週5日、出生体重1,900gの男児、Ap. 0点

【家族歴】母32歳、父35歳で健康。両親に特記すべき既往歴はない。母の初経12歳、月経周期は30日型で持続は5日間。結婚は25歳の時で血族結婚はない。両親の家族歴、染色体に異常はない。5歳と2歳の兄は身体的、精神的に発育は正常である。

【母の妊娠歴】2回経妊2回経産。妊娠1カ月前から妊娠中にかけて、服薬、放射線被曝はない。最終月経は、昭和58年11月6日から5日間で、妊娠16週で近医を受診する。妊娠18週時、トキソプラズマ、風疹ウイルス、サイトメガロウイルス、ヘルペスウイルスの血清抗体価陰性であった。妊娠25週の子宮底は28cmとやや大きい。腹囲、体重は正常範囲であった。妊娠29週から羊水過多が出現し、子宮底30cm、腹囲95cm、体重69kgと増加し、さらに妊娠34週1日の当科初診時には、子宮底44cm、腹囲108cm、体重80kgであった。羊水過多症及び下肢浮腫のため、翌日当科に入院となった。

入院時検査では、血圧110/80mmHg、両下肢軽度浮腫、検尿では初めて尿タンパク(+)となつたが、尿糖は(-)であった。血清AFP 193ng/ml, HPL 10 μ g/dlと正常だったが、尿中E₃は1 μ g/dl以下と低値を示した。羊水穿刺では、AFP 10.4 μ g/dl, TP 0.8g/dl, TB 0.7mg/dl, Cr 0.6mg/dlと正常であったが、Shake testは陰性であった。NSTは、胎動が多いため観察は不可能であったが、ドップラーによる胎児心音は13—12—14であった。超音波検査では、著明な羊水過多があり、胃泡がないので食道閉鎖の疑いと診断した。妊娠34週5日に、胎児仮死が出現し帝王切開術を施行した。分娩直後、Apgar score 0点、羊水1,700cc、混濁はなく、胎盤は380gで胎盤の異常はなかった。

図1は、新生児の全身像である。新生児は、体重1,900g、身長43cmの男児であった。毛髪は両側前頭部側方発現、反蒙古様眼裂、小口、無顎、合耳を合併し、生殖器については陰嚢内に精巣はなく尿道下裂を伴っていた。図2は、児の頭頸部のレントゲン写真で、下顎骨の無形成、内耳の低位がみられた。頸部の解剖では、下顎骨無形成、咀嚼筋群無形成、舌の無形成が認められ、口腔は狭小な盲孔状を呈し、口腔・鼻腔と咽頭間は閉鎖していた。耳介は頸部にあり、外耳道からSondeを通すとSondeは喉頭に通じ、耳管は喉頭に開口していた(図3)。食道以下の消化管、肺臓、心臓の形成は正常であった。また、大脳は正常に分割していたが、脳下垂体は痕跡的であった。下垂体の



図1 新生児の全身像

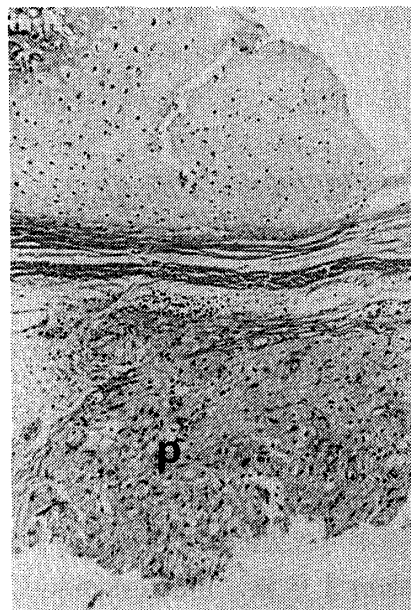


図4 下垂体 (×100 P:後葉)

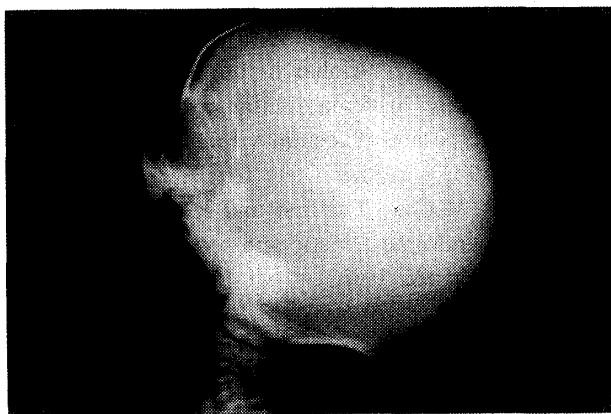


図2 児の頭頸部のレントゲン写真

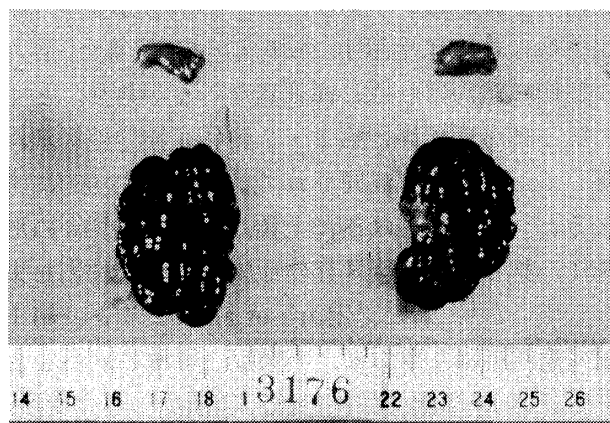


図5 両側の腎臓と副腎

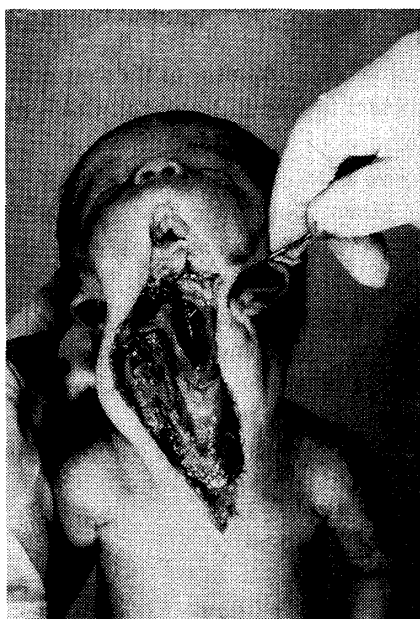


図3 児の頸部の解剖 (外耳道から Sonde を通すと、喉頭に通じる)



図6 副腎 (×100 C:皮質 M:髄質)

弱拡大顕微鏡写真では、軟骨の下に後葉の成分は認められるが、前葉は認められなかつた(図4)。両側の腎臓は正常大であつたが、両側の副腎は低形成で非常に小さかつた(図5)。図6は、副腎の弱拡大の顕微鏡写真であるが、fetal cortex はほとんどなく、著明な anencephalic type であつた。その他、泌尿生殖器として、腎臓、尿管には異常がなかつたが、右の精巣無形成、左の停留睪丸、尿道下裂が認められた。

考 察

主として、顔面、頭蓋に出現する奇形には種々のタイプのものがあり、いろいろな名で呼ばれている。その中で代表的なものに、鎖骨頭蓋異骨症、Crouzon 症候群、Pierre-Robin 症候群、Treacher-Collins 症候群、第1鰓弓症候群、第1・2鰓弓症候群などがあり、その中にも完全型、不完全型さらには片側性、両側性がある。また、各々の症例の鑑別はしばしば困難なことがあり、とくに第1鰓弓症候群と第1・2鰓弓症候群の鑑別は難しく、しばしば混同されている。発生学的に考えると、第1鰓弓は主に上顎、下顎、前耳介の形成に、第2鰓弓は後耳介の形成に重要な役割を果たしている⁵⁾。また、Stark et al. によると、第1鰓弓症候群は、巨口症、小顎症、耳珠の変形を合併し、第1・2鰓弓症候群は、小顎症、耳介変形、中耳変形、上顎發育不全を合併するものであると分類されている¹⁰⁾。また、第1・2鰓弓症候群のなかで、障害程度の強いものに耳頭体⁸⁾があり本症はこれに当たると考えられる。耳頭体は、胎生第4～7週に、第1、2鰓弓を栄養する鎖骨動脈に血行障害が起こりその支配領域の發育異常によつて起こるもので、遺伝的要因、その他の要因が関与している。また、実験動物にX線照射することで誘導されるという報告もある⁶⁾が、本症ではそのような要因は確認できなかつた。本症では、発生初期に口腔より発生する下垂体前葉発生が障害されたため、副腎の低形成が起こり³⁾⁷⁾、母の尿中E₃の低下が認められた。また、性腺刺激ホルモンの低下のため、精巣の下降が遅れ¹⁾、尿道下裂も起こ

つた²⁾と推測される。また、耳頭体の中には、神経堤細胞の障害の進んだものには、脳の無分割の合併例も報告されているが⁹⁾、本症では脳の分割は認められた。本症のような高度な第1・2鰓弓症候群に副腎低形成、生殖器奇形の合併した報告例がないので、報告した。

稿を終わるに際し、御協力いただいた大阪府立病院病理の虎頭 兼先生、近畿大学解剖学教室の谷村 孝教授に感謝いたします。なお本論文の一部は、第76回近畿産婦人科学会学術集会において発表した。

文 献

1. 岡本直正：臨床人体発生学。(佐藤幸男 編)，386，南江堂，東京，1985。
2. 岡本直正：臨床人体発生学。(佐藤幸男 編)，390，南江堂，東京，1985。
3. Colin, R.A., Dennys, W.F. and Norman, A.B.: Congenital idiopathic adrenal hypoplasia. *Obstet. Gynecol.*, 41: 655, 1973.
4. Gaba, A.R., Andersen, G.J., Vanbye, D.L. and Chason, J.L.: Alobar holoprosencephaly and otocephaly in female infant with a normal karyotype and placental villites. *J. Med. Genet.*, 19: 78, 1982.
5. Grabb, W.C.: The first and second branchial arch syndrome. *Plastic and reconstructive surgery*, 36: 485, 1965.
6. Juriloff, D.M., Sulik, K.K., Roderick, T.H. and Hogan, B.K.: Genetic and developmental studies of a new mouse mutation that produces otocephaly. 5: 121, 1985.
7. Kerenyi, N. and Halifax, N.S.: Congenital adrenal hypoplasia. *Arch. Pathol.*, 71: 336, 1961.
8. Leckie, G.B.: Aplasia of the first and second branchial arches. *J. Laryngol. Otol.*, 89: 1263, 1975.
9. Machin, G.A., Sperberand, G.H. and Wootlief, J.: Monozygotic twin aborted fetuses discordant for holoprosencephaly/synotia. *Teratology*, 31: 203, 1985.
10. Stark, R.B. and Saunders, D.E.: The first branchial syndrome: The oralmandibular-auricular syndrome. *Plastic and reconstructive surgery*, 29: 229, 1962.

(No. 6294 昭62・12・15受付)