

診 療

家族性に認められた Oral-Facial-Digital 症候群

宮崎医科大学産科婦人科学教室

坂田 師隣 大重 智広 山口 昌俊 森 憲正

大分医科大学産科婦人科学教室

宮川 勇生

A Familial Case of Oral-Facial-Digital Syndrome

Morosato SAKATA, Tomohiro OHSHIGE, Masatoshi YAMAGUCHI
and Norimasa MORI

Department of Obstetrics and Gynecology, Miyazaki Medical College, Miyazaki

Isao MIYAKAWA

Department of Obstetrics and Gynecology, Medical College of Oita, Oita

Key words: Oral-Facial-Digital syndrome • Congenital malformation • Hereditary disease

緒 言

Oral-Facial-Digital (OFD) 症候群は、1954年 Papillon-Léag  and Psaume⁶⁾により口腔・顔面・指趾の各領域に種々の異常が合併する先天性奇形疾患として報告された。

今回、出生前に超音波断層映像にて、Dandy-Walker 症候群を疑い、出生後 OFD 症候群と診断し、その家系を調査したので報告する。

症 例

患者：M.N. 23歳6ヵ月 2回経妊1回経産。

家族歴：両親がいとこ同志の血族結婚。今回罹患児分娩後、家系調査により本妊婦の祖母、母、妹が OFD 症候群であることが明らかにされた。本妊婦の祖母には足趾第1趾の扁平、口腔内腫瘍が認められたといい、42歳のとき腎疾患で死亡した。母の左第2指が内側に屈曲しており、舌に腫瘍が認められた。43歳の時から腎疾患に罹患して腎透析中である。妹にも生下時より舌腫瘍、舌尖亀裂、歯列不整が認められた(写真1)。腎疾患は認めていない。

既往歴：21歳虫垂切除術。指趾の異常、口腔、顔面の異常は認められない。

月経歴：初経は13歳1ヵ月、周期30日で整順。

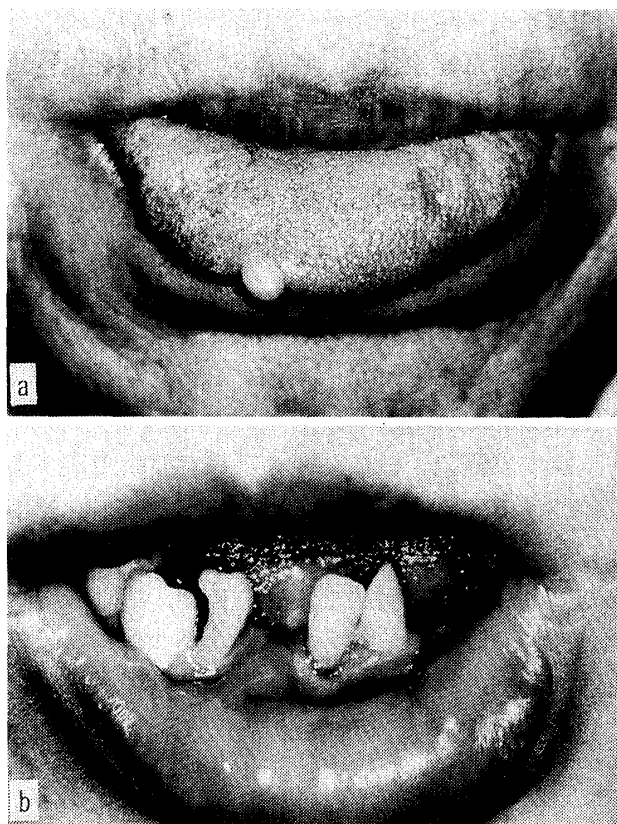


写真1 患者の妹、舌腫瘍、舌尖亀裂(a)と歯列不整(b)を示す。

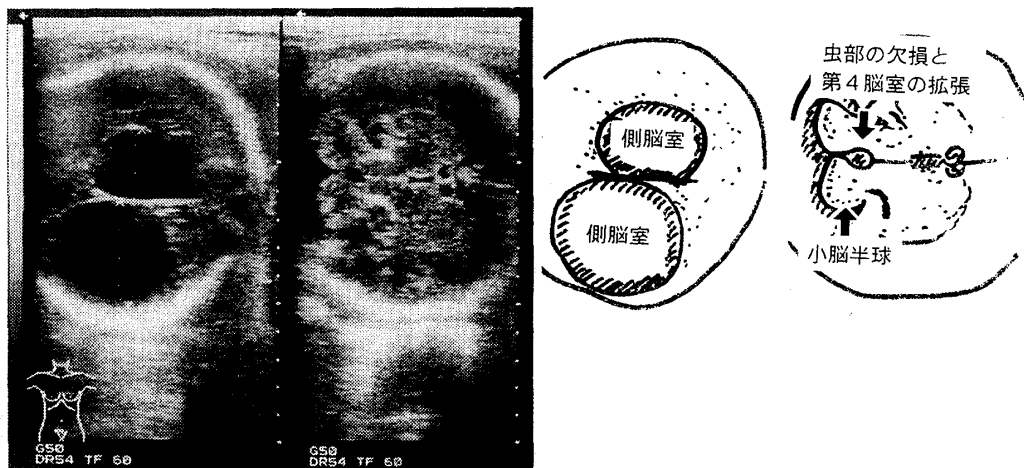


写真2 妊娠39週0日の超音波断層法所見。胎児側脳室の拡張(写真左), 第4脳室の拡張と小脳虫部の欠損(写真右)を示す。

持続7日間。月経時障害として軽度の下腹痛を訴えている。

結婚歴：21歳5ヵ月で健常男子と結婚。

妊娠歴：2回経妊1回経産。2,690gの健常女児を分娩したが、とくに異常は認められなかつた。

妊娠経過：昭和60年6月21日、7日間を最終月経として無月経となり、昭和60年8月16日当科受診し妊娠8週0日と診断した。妊娠31週3日の超音波断層像で胎児側脳室の拡張が認められた。妊娠38週4日胎児側脳室、第4脳室の拡張、小脳虫部の欠損像を認め、Dandy-Walker症候群の疑いで入院した。

入院時所見：身長155.0cm, 体重60.0kg, 子宮底34.5cm, 腹囲92cm, 尿蛋白(－), 尿糖(－), 血圧124/60mmHg。

入院後の経過：妊娠39週0日超音波断層法で胎児側脳室第4脳室の拡張、小脳虫部の欠損を認めた(写真2)。

しかし超音波断層法で顔面、口腔、指趾に明らかな奇形を証明することはできなかつた。

妊娠39週5日、Dandy-Walker症候群の診断にて児頭への侵襲軽減目的で帝王切開術を施行した。

児は2,670gの女児、アプガースコアは1分後9点、5分後9点であつた。

新生児所見：頭皮乾性、上口唇と齒槽索状癒着、分葉舌、舌腫瘍、左第1指扁平、右第1指の変形、

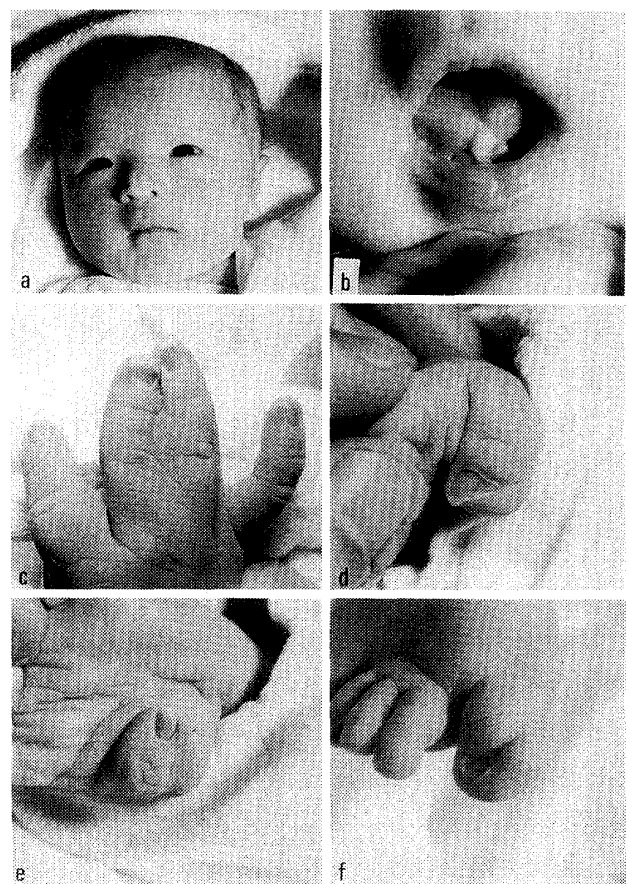


写真3 新生児所見。それぞれ頭皮乾性(a), 分葉舌, 舌腫瘍(b), 右第3指第4指合指症(c), 右第1指の変形(d), 左第1指扁平(e), 右第1趾扁平(f)を示す。

右第3指第4指合指症、右第1趾扁平が認められた(写真3)。

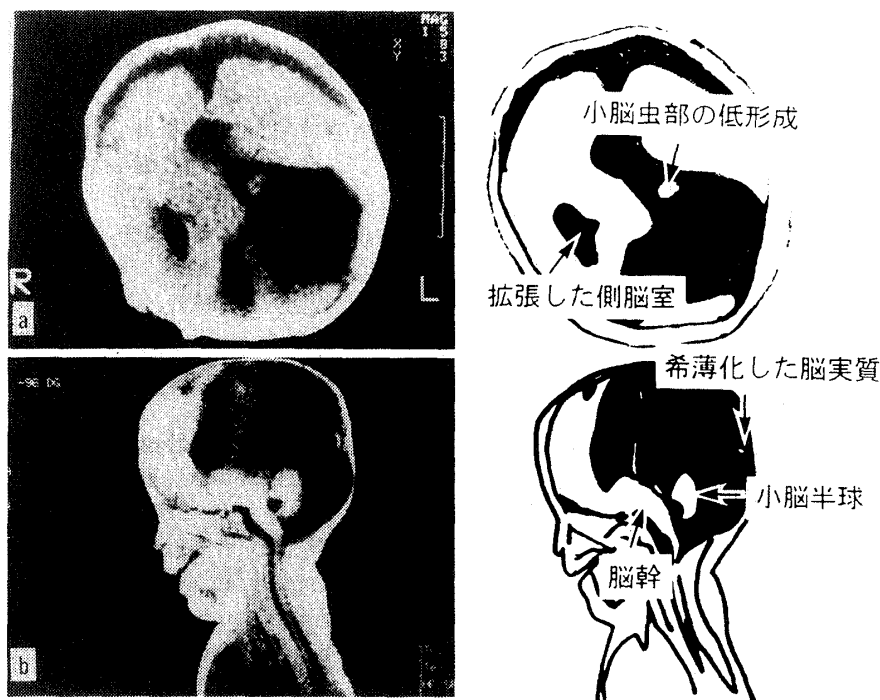


写真4 頭部CT所見(a)とMRI所見(b). 各々左右側脳室の拡張, 小脳虫部の低形成(a), 側脳室の拡張, 脳実質の希薄化, 小脳虫部の低形成(b)を示す.

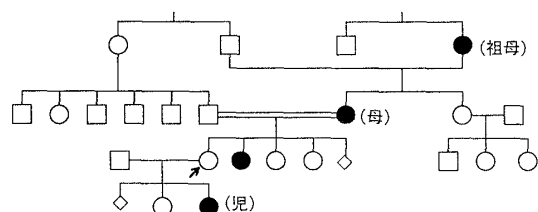


図1 本症例の家系図

□: 健常男性, ○: 健常女性, ●: OFD 女, ◇: 人工妊娠中絶, ♀: 患者(本人)

新生児頭部CT像で左右側脳室の拡張, 小脳虫部の低形成を認めた(写真4a).

MRIで側脳室の拡張, 脳実質の希薄化, 小脳虫部の低形成を認めた(写真4b).

以上より OFD 症候群と診断した.

児の経過: 水頭症のため昭和61年5月16日(生後52日)シャント術を施行し, 経過観察中である. 平成元年10月現在, 身体的, 神経学的に重度の障害を認めている. 家庭で哺育中である.

家族発生調査: 図1の家系図通り OFD 症候群が祖母, 母, 妹に認められた.

考 察

Oral-Facial-Digital (OFD) 症候群は1954年

Papillon-Léag  and Psaume⁶⁾が口腔に口蓋裂, 口唇裂, とくに正中唇裂, 舌小帯の異常, 舌分裂, 舌腫瘍, 顔面に前頭部突出, 下顎発育不全, 両眼隔離症, 扁平鼻, 広鼻, 鞍鼻, 指趾に合指症, 外指症, 三尖手, 短指症, 屈指, 斜指, 彎指症などの種々の奇形を合併し, その他精神発育遅滞等を合併した疾患として報告して以来, 欧米では Rimoin et al.⁷⁾の報告ほかがあり, 本邦では吉田ら⁵⁾, 佐藤ら³⁾, 菅野ら⁴⁾, 宮崎ら²⁾, 黒住ら¹⁾の報告がある. 吉田ら⁵⁾によると本邦では35例が報告されている. しかしこれらは主として分娩後の先天奇形を取り扱う口腔外科, 形成外科, 皮膚科などの領域からの, 出生後に診断された症例の報告であり, 胎児期に発見された異常が, 本症診断の契機となつた報告例はない.

OFD 症候群は Rimoin et al.⁷⁾によつて遺伝形式や発現症状より I 型と II 型に分類され, 最近では III, IV 型も加えられている. I 型は X 染色体優性遺伝で男性は致死的といわれる. II 型は常染色体劣性遺伝で両性に発現する. III 型は眼球運動の異常, IV 型は胫骨形成不全を伴う. OFD 症候群には顔面, 口腔, 指趾の症状のほか皮膚症状, 知

能障害、水頭症、腎疾患が出現することがある。皮膚症状、知能障害、水頭症は比較的Ⅰ型に多いとされている。

今回経験したOFD症候群は、家系的に4世代にわたり発症している。遺伝形式は不明で今後さらに調査の必要性があるが、女性のみが発症しており水頭症を合併していることからⅠ型と考えられた。Ⅰ～Ⅳ型を分類することは遺伝相談上重要であるが、明確な分類は困難である。遺伝形式や発現症状は児の神経系の発育遅滞や生命予後に密に関連するため、出生前に診断することは意義が大きいと思われる。

結 論

以上妊娠中、脳室内異常から発見されたOFD症候群の1家系を報告した。本症はまれな先天異常ではあるが、胎児診断で脳室内異常が認められた場合、家系調査を行って多発奇形を探查する必要があることを示唆する症例と考えられる。

文 献

1. 黒住 望, 石田寛友: OFD (oro-facial-digital) 症候群の1例. 日形会誌, 2: 367, 1982.
2. 宮崎香代子, 松井 新, 荏沢真理, 下田祥由: Oral-facial-digital syndrome の1例. 皮膚臨床, 23: 1722, 1981.
3. 佐藤 圭, 吉田幸子, 吉成美子, 兼松 登, 河田耕司, 岸 信明: Oral-facial-digital 症候群の1症例. 日口腔外科誌, 29: 1494, 1983.
4. 菅野与志子, 高橋仁子, 松尾津郎, 長田光博: Oral-Facial-Digital 症候群の1例. 臨皮, 36: 395, 1982.
5. 吉田 広, 斉藤健一, 片寄清敬, 山下夕香里, 秋月弘道, 鈴木規子, 道 健一, 上野 正, 立山哲彦: 家族性に発現した Oral-facial-digital 症候群. 日口腔外科誌, 21: 1459, 1983.
6. Papillon-Léag , M. and Psaume, J.: Une malformation h r ditaire de la muqueuse buccale, beides et freins anormaux. G n ralit s Rev. Stomatol., 55: 209, 1954.
7. Rimoin, D.L. and Edgerton, M.T.: Genetic and clinical heterogeneity in the oral-facial-digital syndrome. J. Pediat., 71: 94, 1967.

(No. 6832 平2・7・16受付)