

(47)

氏名(生年月日)	ヤマ 山	サキ 崎	クカシ 卓
本籍			
学位の種類	博士(医学)		
学位授与の番号	乙第1952号		
学位授与の日付	平成11年11月19日		
学位授与の要件	学位規則第4条第2項該当(博士の学位論文提出者)		
学位論文題目	A cephalometric study of the oral and maxillofacial area in cases of CATCH 22(CATCH 22 症例における口腔顎顔面領域のセファログラム分析による検討)		
論文審査委員	(主査) 教授 扇内 秀樹 (副査) 教授 小柳 仁, 小林 槇雄		

論文内容の要旨

## 〔目的〕

CATCH 22 は、染色体 22 番 q 11.2 の微細欠失により心奇形、異常顔貌、胸腺低形成、口蓋裂、低カルシウム血症を主徴とする症候群に対して命名された疾患である。

本疾患は顔貌の異常が特徴の一つでありながら、口腔顎顔面領域の形態学的研究の報告はいまだみられないため、本研究では頭部 X 線規格写真分析を中心とした口腔顎顔面領域の形態学的検討を行なった。

## 〔対象および方法〕

対象は、本学附属日本心臓血管研究所小児科で CATCH 22 と確定診断された男性 4 例と女性 6 例の計 10 例である。

研究方法は、頭部 X 線規格写真撮影を行ない、Ricketts 法で分析し、また臨床所見と顎態模型分析を加えた。それらの分析結果を日本人平均値および対照群と比較し、Student-t 検定で有意差検定を行なった。

## 〔結果〕

日本人平均値と比較し有意に L1-APO,  $\angle$ L1-APO, CLA が大きく、PL が小さかった。対照群との比較では、有意に MP, PTA,  $\angle$ L1-APO, CL が大きく、PFH

が小さかった。

L1-APO, CL が大きく、PL が小さいことは下顎前突を示し、 $\angle$ L1-APO が大きいことは下顎前歯の唇側傾斜を、MP が大きいことは開咬を示し、PFH が小さいことは下顎枝が短くその結果下顎角が開大した長顔型を呈し易いことを示していた。また CLA, PTA が大きいことは上顎前突を示していた。

他には舌骨の形成不全が全例、頸椎の形成不全、口蓋裂が 4 例、小口症が 2 例、エナメル質形成不全が 1 例認められた。

## 〔考察および結論〕

CATCH 22 に心奇形などが高率に認められるのは、発生初期の神経堤細胞の遊走、分化異常により鰓弓の形成異常が発生するためと考えられているが、上下顎の成長異常、口蓋裂、小口症、舌骨形成不全など口腔顎顔面領域の形態学的異常は、発生初期の第 1, 第 2 鰓弓の形成異常が関与していると考えられた。

また CATCH 22 症例の顔貌上の特徴として、上顎前突、下顎前突、開咬、下顎前歯の唇側傾斜などにより長顔型を呈することが示唆された。

## 論文審査の要旨

CATCH 22 は染色体 22q11.2 の欠失により心奇形, 異常顔貌, 口蓋裂, 胸腺低形成, 低カルシウム血症などを主徴とする症候群に対して命名された疾患である. 本疾患は顔貌の異常が特徴の一つでありながら口腔顎顔面の形態学的研究の報告はいまだなかった.

本論文は染色体 22q11.2 欠失確認例の頭部 X 線規格写真撮影を行ない Ricketts 法で分析するとともに臨床所見と顎態模型分析を行ない, 日本人平均値および対照群と比較検討したものである. 顔貌上の特徴として上下顎の前突, 開咬, 下顎前歯の唇側傾斜などによる長顔型を呈すること, 舌骨形成不全, 頸椎形成不全, 口蓋裂, 小口症, エナメル質形成不全を認めている. これらの異常は発生初期の第 1, 第 2 鰓弓の形成異常が関与しており, 染色体 22 番と口腔顎顔面奇形との関連を示す価値ある論文である.

### 主論文公表誌

A cephalometric study of the oral and maxillofacial area in cases of CATCH 22 (CATCH 22 症例における口腔顎顔面領域のセファログラム分析による検討)

東京女子医科大学雑誌 第 69 巻 第 7・8 号  
367-380 頁 (平成 11 年 8 月 25 日発行) 山崎 卓,  
平岡 修, 扇内秀樹, 大澤真木子, 門間和夫

### 副論文公表誌

- 1) 東京女子医科大学歯科口腔外科学教室における過去 14 年間の病理組織学的検討. 日口腔診断会誌 8(2):352-359 (1995) 山崎 卓, 桑澤隆補, 片海裕明, 上野耕作, 高橋達夫, 高石 章, 三宮慶邦, 扇内秀樹
- 2) 難治性下顎骨骨髓炎および病的骨折を併発した Pycnodysostosis の 1 例. 日口腔診断会誌 44(6):583-585 (1998) 山崎 卓, 丸岡靖史, 桑澤隆補, 金子裕之, 酒向 誠, 扇内秀樹
- 3) 関節突起骨折症例の検討. 日口腔診断会誌 11(2):295-299 (1998) 山崎 卓, 岡本俊宏, 桑澤隆補, 深田健治, 三宮慶邦, 扇内秀樹
- 4) 内歯瘻および外歯瘻を併発した陥入歯の 1 例. 小児口腔外 9(1):16-19(1999) 山崎 卓, 西原 昇, 岡本俊宏, 三宮慶邦, 桑澤隆補, 扇内秀樹
- 5) 当科における有病者の臨床統計的観察—1. 外来患者における検討—. 日有病歯誌 2(1):17-23 (1993) 桑澤隆補, 山崎 卓, 岡本俊宏, 今関光信, 今村美紀, 松岡史朗, 三宮慶邦, 扇内秀樹
- 6) 東京女子医科大学歯科口腔外科における有病者の臨床統計的観察—2. 入院患者における検討—. 日有病歯誌 4(1):7-12(1995) 桑澤隆補, 山崎 卓, 岡本俊宏, 今村美紀, 茅野めぐみ, 扇内秀樹
- 7) 抗凝固療法患者における口腔外科手術管理. 日口腔診断会誌 10(1):237-241 (1997) 金子裕之, 山崎 卓, 三宮慶邦, 扇内秀樹
- 8) 顎口腔領域悪性腫瘍の臨床統計的観察. 口腔病会誌 43(2):292-296 (1994) 桑澤隆補, 丸岡靖史, 山崎 卓, 六川 健, 名取正喜, 安藤智博, 三宮慶邦, 扇内秀樹
- 9) 東京女子医科大学歯科口腔外科における有病者の臨床統計的観察—3. 紹介患者における検討—. 日有病歯誌 4(2):47-52 (1996) 西原 昇, 桑澤隆補, 山崎 卓, 茅野めぐみ, 本澤一路, 三宮慶邦, 扇内秀樹
- 10) 有病者における口腔外科管理の検討—入院下抜歯症例について—. 日有病歯誌 6(1):11-15(1997) 桑澤隆補, 大西晋介, 山崎 卓, 三宮慶邦, 扇内秀樹