

〔臨床報告〕

唇顎口蓋裂児に青色鞏膜を合併した1症例

東京女子医科大学 歯科口腔外科（部長：河西一秀教授）

オギウチ ヒデアキ ミヤクニ ヤスシ サングウ ケイコ カワニシ イツシユウ
扇内 秀樹・宮国 泰史・三宮 恵子・河西 一秀

東京女子医科大学 眼科学教室（主任：内田幸男教授）

ヨシ カワ ケイ シ
吉 川 啓 司

（受付 昭和58年6月8日）

はじめに

唇顎口蓋裂は体表奇形中最も頻度が高く、顎顔面領域の奇形の大多数を占める。その発生頻度は約500出産に1例（0.2%）で、性別による頻度は一般に男性に多く、男：女は1.3：1と言われている。唇顎口蓋裂児に骨、筋、皮膚系、循環器系、視聴覚器系など各種の奇形を合併していることが多々あるが、最近、私達は本疾患に青色鞏膜（Blue sclera）を合併した稀な一例を経験したので報告する。

症 例

患者：小○大○，生後2カ月，男児

初診：昭和57年1月8日

主訴：哺乳障害および審美的障害

家族歴：父親は35歳で健康。母親29歳で患児同様に青色鞏膜を認めるも、子供程強くなく、患者は第3子で、同胞2人は女兒，長姉は健康，次姉は生後4カ月目に先天性股関節脱臼の診断を受け、1年半ギブスを装着，現在は健康である。そのほかには父方，母方の家系に特記すべき疾患，特に先天性奇形はない。

胎生歴

母親は妊娠6カ月頃から貧血のため造血剤服用

していたが、妊娠中は順調に経過しており、特記事項はない。

既往歴

患児は某病院産婦人科にて体重3,300g，身長52cm，正常分娩出生であったが，唇顎口蓋裂を指摘され，手術目的で当科を紹介され，来院した。

現症

全身所見：体格，栄養共に中等度。

顔貌所見：唇裂があり（写真1），後頭部および後耳介部に薄い青色斑が認められる他は，特に異常はない（写真2）。眼症状は両側の前眼部強膜が青色を呈しているが，機能障害は認めない（写真3）。

口腔内所見：顎裂，口蓋裂を認めるが，歯牙の萌出はなく，舌，歯肉などの粘膜には異常はない。

臨床検査所見

X線所見：頭部X線像では顎口蓋裂を認めるが，頭蓋骨には異常はない（写真4）。胸部X線像でも胸廓，脊椎，心臓などに異常は認めない（写真5）。また心電図や血液，尿などの臨床検査所見にも異常は認めなかった。

処置および経過

体重増加を待ち，昭和57年4月14日GOF全麻

Hideki OGIUCHI, Yasushi MIYAKUNI, Keiko SANGU, Isshu KAWANISHI [Department of Oral and Dental Surgery (Director : Prof. Isshu KAWANISHI), Tokyo Women's Medical College.] and Keiji YOSHIKAWA [Department of Ophthalmology (Director : Prof. Yukio UCHIDA), Tokyo Women's Medical College] : A case report : Cleft of lip and palate with blue sclera.

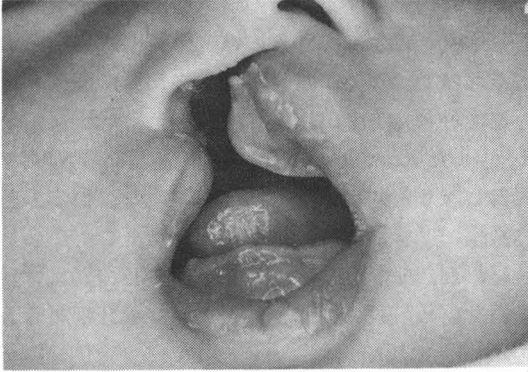


写真1 唇顎口蓋裂所見

下にて口唇形成術(Tennson法)を施行(写真6),術後経過良好であったが,母親が眼球の青色を気にするため,本学眼科を受診し,精査の結果,青色鞏膜(Blue sclera)と診断された。

考 察

唇顎口蓋裂の成因としては,内因的な遺伝的要因あるいは外傷,薬剤,感染などの環境的要因が複雑に関与しているものと思われ,いまだ原因不明である。唇顎口蓋裂児に身体他部の奇形が合併する率は高く,佐分¹⁾は9.26%,藤野²⁾は12.0%,あるいは五十嵐³⁾は15.6%などといっている。合

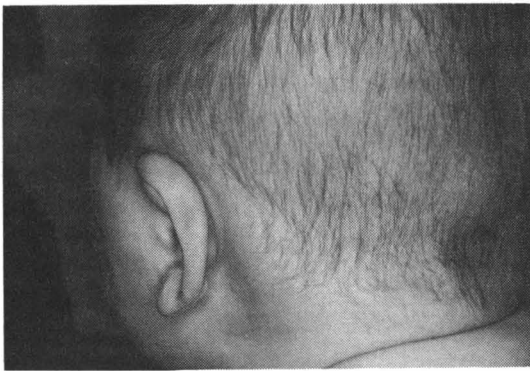


写真2 耳介後部の青色斑



写真3 眼所見(青色鞏膜)

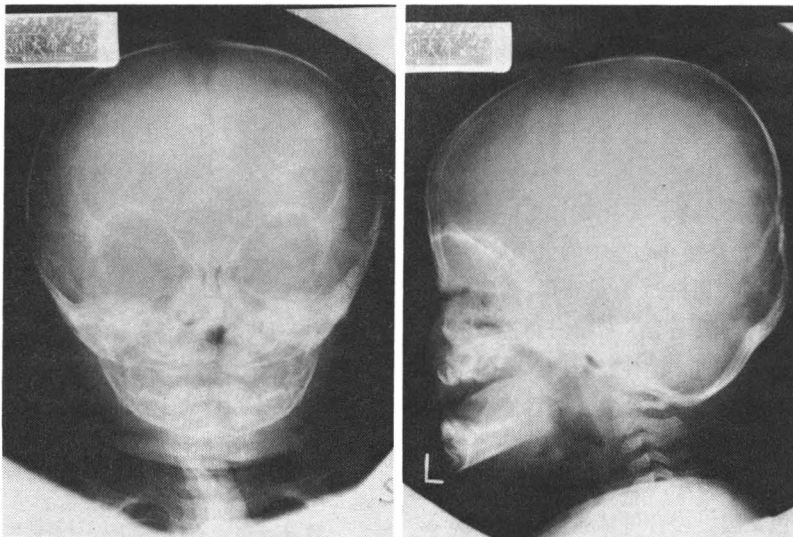


写真4 頭部X線像

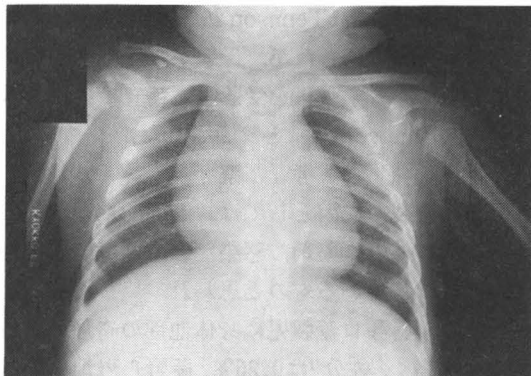


写真5 胸部 X 線像

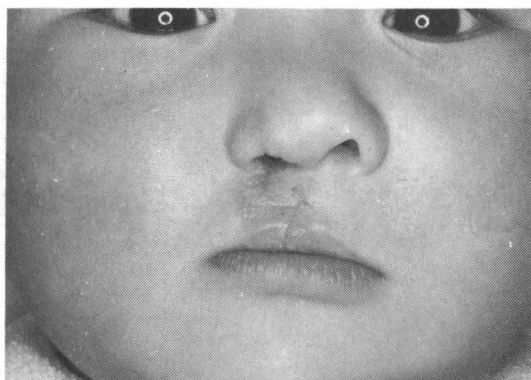


写真6 唇裂形成術後

併奇形としては藤野²⁾は各種ヘルニヤ、先天性股関節脱臼を含む骨筋皮膚群が約2/3 (64.6%)を占め、次いで循環器系群が13.2%、視聴覚系群11.8%であったと述べ、小林⁴⁾によれば多指症、内反足などの四肢の奇形が最も多く、そのほかに耳の奇形、頬瘻、小顎症などとし、五十嵐³⁾は先天性股関節脱臼、先天性心疾患、ヘルニヤが、三谷⁵⁾は指趾の奇形、心臓奇形が多いと記載している。また著者⁶⁾は、先天性心奇形(心室中隔欠損症)、四肢の奇形(裂手、欠指、屈指)、脊椎奇形(側彎症)、眼奇形および異常(両眼隔離、右眼内斜視、鼻涙管狭窄、視神経乳頭陥凹、視神経萎縮、網膜の混濁)、多毛症等の多発性奇形を合併した症例を経験している。このように、種々の奇形が唇顎口蓋裂児に合併することがあるが、我々が渉猟し得た内外文献上では青色鞏膜との合併は見当たらなかった。青色鞏膜は、前眼部鞏膜が瀰漫性に青色ある

いは藍青色を呈する一種の遺伝性先天異常で、本症の鞏膜が青色にみえるのは、鞏膜の色素沈着によるものではなく、鞏膜が正常に比して菲薄なため透光性の増加によるものであるといわれている⁷⁾。また Ruedemann⁸⁾は3例の本症の剖検例を報告し、3例共に鞏膜の菲薄を証明している。青色鞏膜には骨質脆弱、難聴を合併することが多いといわれ、国井⁹⁾は353症例中146例、41.4%に骨質脆弱を認め、17.8%に聴器疾患を、歯牙疾患は8例、2.3%に認められたと述べている。青色鞏膜と骨形成不全症の合併例の報告は比較的多くみられ^{10)~14)}、その中で口腔領域の異常も報告されている。Belghton¹³⁾によれば歯牙の象牙質形成不全と頭蓋骨の虫食い状骨を指摘し、3代にわたる家族的発生を報告している。

Henry¹⁴⁾らは顎骨、特に下顎骨の骨粗鬆症を指摘している。歯牙所見に関しては象牙質の石灰化不全、エナメル質の菲薄および亀裂、レ線所見で歯髓腔と根管の萎縮、あるいは欠如し、歯根は薄く、短い。また多発性歯根破折がみられた症例もあったと報告している。これら顎顔面骨の異常や歯牙の異常は青色鞏膜との合併より、骨形成不全症との合併症というべきものではないかと思われる。我々の症例では母親との2代にわたるもので、両者とも青色鞏膜以外に特に全身的異常所見はみられず、患者に唇顎口蓋裂が合併しているだけであった。口唇形成術後の経過は良好であり、1.5歳~2歳までに口蓋形成術を予定している。

結 語

私達は、口唇形成術後に母親の訴えで青色鞏膜と診断された、唇顎口蓋裂に青色鞏膜を合併した稀な症例を経験したので報告した。

なお、本論文の要旨は第48回東京女子医科大学学会総会において発表した。

文 献

- 1) 佐分 抄：兎唇及び口蓋破裂の遺伝学的研究。東女医大誌 24 132 (1954)
- 2) 藤野 博・他：口唇口蓋裂患者の管理の実際。日口科誌 12 77 (1963)
- 3) 五十嵐妙子：兎唇及び口蓋破裂の研究。医学研究 29 2845 (1959)

- 4) 小林八州男：兔唇口蓋裂の遺伝学的研究. 人類遺伝学雑誌 3(3) 73 (1958)
- 5) 三谷 茂：新生児の病理. 日産婦誌 15 529 (1953)
- 6) 扇内秀樹・他：唇顎口蓋裂を伴った多発性奇形の一症例. 日口科誌 27 186 (1978)
- 7) **Duke-Elder, S.** : Normal and abnormal development. Congenital deformities in system of ophthalmology. Vol. 3, Pt. 2. C.V. Mosby Co., St Louis (1964) 508
- 8) **Ruedemann, A.D.** : Osteogenesis imperfecta cogenita and blue sclerotics: A clinicopathological study. A.M.A. Archives of Ophthal 49 6 (1953)
- 9) 国井彦十：青色鞏膜の一家系及び某遺伝学的考察. 日眼会誌 331188 (1929)
- 10) 小嶋 克・他：青色鞏膜と骨形成不全症の合併症について. 日眼会誌 71 706 (1967)
- 11) **Wynne-Davies R and J. Gormley** : Clinical and genetic patterns in osteogenesis imperfecta. Clin Orthop 159 26 (1981)
- 12) **Paterson, C.R., et al.** : Osteogenesis imperfecta with dominant inheritance and normal sclera. J Bone Joint Surg 65 35 (1983)
- 13) **Beighton, P.** : Familial dentitionogenesis imperfecta, blue sclera, and wormian bones without fractures: Another type of osteogenesis imperfecta? J Med Genet 118 124 (1981)
- 14) **Henry, C.B., et al.** : Osteogenesis imperfecta. Oral Surg 42 42 (1976)