

## (21)

氏名(生年月日)	シ 清	ミズ 水	タカシ 隆
本籍			
学位の種類	医学博士		
学位授与の番号	乙第666号		
学位授与の日付	昭和59年7月13日		
学位授与の要件	学位規則第5条第2項該当(博士の学位論文提出者)		
学位論文題目	円錐動脈幹異常顔貌症候群 —その成因機序に関する考察—		
論文審査委員	(主査) 教授 高尾 篤良 (副査) 教授 吉岡 守正, 教授 阿部 和枝		

## 論文内容の要旨

## 研究目的

円錐動脈幹部の先天性心奇形においてかなりの頻度で特有顔貌が指摘され, “円錐動脈幹異常顔貌”として報告されてきた。著者は本顔貌が従来第3・4鰓嚢症候群の特異顔貌とされたものと共通する点の多いことから, その異同を調べるため本顔貌児に対し心臓病学的検査のみでなく, 液性・細胞性免疫能検査, 副甲状腺機能検査を行ない, 胸腺・副甲状腺に病変が及んでいるか否かの検討を行なった。

## 対象および方法

対象は円錐動脈幹異常顔貌の診断基準に則り診断した36例である。年齢は2カ月から12歳2カ月, 性別は男児19例, 女児17例, 先天性心疾患はファロー四徴症33例, 大血管転換症, 大動脈離断症, 総動脈幹症各1例である。なおこのうち13例で右大動脈弓を合併していた。感染歴, 新生児テタニーの有無を聴取し, 胸部レ線写真の胸腺陰影の有無を調べ, 末梢リンパ球数, 血清カルシウム値を測定した。Behring-Werke社製のIgG, IgA, IgMの各トリパルチゲンおよび標準血清を使用し, single-radial immunodiffusion法により血清免疫グロブリンG. A. M値を測定した。また細胞性免疫能検査としてDifco社のBacto-phytohemagglutinin-P希釈液にてPHA皮膚反応を, 鳥居薬品の細胞性免疫能評価用抗原液のカンジタブロスエキス1万倍希釈液およびSK/SD 8倍希釈液にてカンジダ皮膚反応, SK/SD皮膚反応を行なった。またより特異的な免疫能検査としてT-cell, B-cell百分率を14例に,

PHAをmitogenとしたリンパ球幼若化反応を13例に施行した。

## 結果および考察

易感染性の既往はなく, 新生児テタニー1例, 胸腺陰影は55.6%に認められた。末梢リンパ球数は17%が正常, 30%が増加, 53%が減少, 血清カルシウム値の低下例はなかった。血清免疫グロブリンG. A. M値はM-2SD以下の異常低値を示したものはなく, 低下例は認められなかった。PHA皮膚反応では64%において反応の低下を認めた。カンジダ皮膚反応では58%が, SK/SD皮膚反応では13%が陽性反応を示した。T-cell・B-cell百分率では1例でT-cellが, 3例でB-cellが絶対数で減少していた。PHA刺激によるリンパ球幼若化反応では62%が正常, 31%が亢進, 7%が低下していた。以上よりT-cell機能の部分的低下を示唆するPHA皮膚反応の低下が最も有意な結果であり, 液性免疫能の低下を示す所見はなかった。第3・4鰓嚢症候群は副甲状腺機能, 胸腺機能の欠除又は低下のため新生児期に死亡することが多いが, その大部分が円錐動脈幹部心奇形を合併することが知られている。その発生機序として胎生期の心血管系の発生異常により第3・4鰓嚢の発達が妨げられ, 特異顔貌, 胸腺・副甲状腺の低形成が生ずると考えられている。今回の検索において本顔貌群と第3・4鰓嚢症候群は特異顔貌, 円錐動脈幹部心奇形, T-cell機能の部分的低下が共通しており, また本顔貌群の一部では胸腺が欠損したり, 新生児テタニーが認められたなど, 第3・4鰓嚢症候群の

不全型としての病像を有していた。これらより著者は本顔貌を有する臨床形態を広く捉え“円錐動脈幹異常顔貌症候群”として考え報告した。

#### 結論

従来“円錐動脈幹異常顔貌”として捉えていた疾病群が先天性心疾患だけでなく、細胞性免疫能、副甲状腺機能にも病変の及ぶことがある幅広いスペクトラムの疾患単位であることを報告した。

## 論文審査の要旨

本論文は従来“円錐動脈幹異常顔貌”として捉えていた疾病群が先天性心疾患だけでなく、細胞性免疫能、副甲状腺機能にも病変の及ぶことのある幅広いスペクトラムの疾患単位であることを報告した独自の価値あるものである。

#### 主論文公表誌

##### 円錐動脈幹異常顔貌症候群

—その成因機序に関する考察—

日本小児科学会雑誌 第88巻第2号  
283~292頁 (昭和59年2月1日発行)

#### 副論文分表誌

- 1) 無脾症候群の免疫学的検索
- 2) 乳児期発症の ASD・VSD 複合例の臨床的検討  
日本小児科学会雑誌 86 (9) 1418~1424  
(1982)
- 3) 心室中隔欠損症・心房中隔欠損症の重症度と予後  
小児内科 13 (6) 835~840 (1981)

- 4) Afterload reduction treatment for large ventricular septal defects (大きな心室中隔欠損症に対する後負荷軽減療法)  
Br Heart J 49 461~465 (1983)
- 5) Significance of systemic vascular resistance in determining the hemodynamic effects of hydralazine on large ventricular septal defects (心室中隔欠損症におけるヒドララジンの血行力学的効果に対する体血管抵抗の重要性).  
Circulation 68 (2) 420~424 (1983)