Oto-palato-digital syndrome 症例

星野 志織・奥野 妙子
原田 勇彦・野村 恭也

Oto-Palato-Digital Syndrome ; A Case Report

Shiori Hoshino, Taeko Okuno, Takehiko Harada
and Yasuya Nomura

(University of Tokyo)

An 18-year-old female, had bilateral conductive hearing loss, deformities of the fingers, and a high arched palate. An operation was performed on the right ear. The diameter of the external auditory canal was 4 mm. The tympanic membrane was normal. The ossicular chain was intact, but the incus was fixed to the lateral wall of the attic. The long process of the incus curved inward.

The fixation was released by curetting the lateral wall of the attic. Pure tone average of 37.5 dB improved to 16.3 dB postoperatively.

Key words: oto-palato-digital syndrome, congenital ossicle anomaly, congenital conductive deafness

はじめに

今回われわれは、伝音難聴、高位口蓋、指趾奇形を認めた oto-palato-digital syndrome の一症例を経験したので若干の考察を加えて報告する。

症 例

症例：18歳，女性。

主訴：両側難聴。

現病歴：3歳時，呼びかけに反応しないことや，言語に遅れがみられたため難聴を疑われ，近医を受診するもはっきりせず，また学校健診でも異常を指摘されなかったため放置していた。17歳時に受診した耳鼻咽喉科にて両側難聴を指摘され精査目的にて平成元年4月25日東大病院耳鼻咽喉科を受診した。手に関しては両手小指に軽度の屈曲障害があったものの日常生活動作

上，ほとんど支障がなかったためこれも放置していた。

既往歴：無月経で現在当院婦人科にて精査中である。他に特記すべきことなし。

家族歴：特記すべきことなし。

初診時所見：身長 160 cm，体重 73 kg，体格やや肥満であるが特異な顔貌はない。

両手小指に短指及び斜指が認められ，PIP 及び DIP 関節に軽度の可動域制限も認められた(図1)。

また両側外耳道に狭窄を認めた(最狭窄部直径約 4 mm)。鼓膜の大きさはほぼ正常であった。ツチ骨柄の位置は正常であったが，やや太かった。その他高位口蓋が認められた以外には，耳鼻咽喉科的に異常は認められなかった。

検査所見：聴力は，右平均聴力レベル 37.5

dB, A-B gap 35.0 dB, 左平均聴力レベル 28.7 dB, A-B gap 23.7 dB の伝音難聴を呈した (図 2). ティンパノグラムは両側 A 型, 耳小骨筋反射は両側とも全周波数にて反応せず, 最高語音明瞭度は右 90 dB で 96%, 左 80 dB で 94% であった.

耳単純 X 線写真及び CT 所見: 乳突洞の発育は正常で, 含気も良好であった. CT では, キスタ骨体の外側に異常な骨の陰影がみられた.

手及び足単純 X 線写真所見: 両手小指中節骨短縮による短指及び斜指が認められた (図 3 A, B, C). また両第 2, 3 趾にも中節骨短縮が認められた.

以上より oto-palato-digital syndrome による

図 1 両手小指に短指症及び斜指が認められる.

図 2 オーディオグラム (術前)

右平均聴力レベル 37.5 dB, 左平均聴力レベル 28.7 dB の伝音難聴がみられる.

耳小骨奇形を疑い平成元年 8 月 28 日, 右耳に手術を施行した.

手術所見: 外耳道鼓膜弁形成後, 外耳道を拡

図 3 両手小指に中節骨の短縮, 形態異常があり, これによる短指症, 斜指が認められる.

図 4 手術所見

キスタ骨は上鼓室外側壁に固着している. キスタ骨長脚の内側への弯曲を認める.

大し鼓室を開放すると、キヌタ骨、アブミ骨はともに骨性鼓膜輪の位置に対して高位に偏位しており、またキヌタ骨体は上鼓室外側壁に固着していた。しかし、完全な骨性癒合ではなく、癒合線が認められた。キヌタ骨長脚は内側へ弯曲しており、顔面神経管に接していた(図4)。アブミ骨周囲は線維性結合組織が充満していたが、アブミ骨の固着は認められなかった。上鼓室外側壁とキヌタ骨との固着部位を可及的に剝離すると、キヌタ骨の可動性が増大した。さらに上鼓室外側壁の骨を削りキヌタ骨との間に十分な空間を作った。耳小骨連鎖の可動性を確認して

図5 オーディオグラム(術後)
術後右平均聴力レベルは16.3 dBと改善した。

手術を終了した。術後、聴力の改善がみられた(図5)。術後約8カ月の現在も、聴力(右)は平均聴力レベル16.3 dBとなり、経過良好である。

考 察

Oto-palato-digital syndrome (以下 OPD と略す) は、1962年 Taybi¹⁾ が報告した多発奇形の一例に続いて1967年 Dudding ら²⁾ が同様に難聴、口蓋裂、指趾奇形と多発性の骨異常を有する3兄弟の症例を報告してからその定義がほぼ確立し、その後 Gall ら³⁾、Gorlin ら⁴⁾ などの報告がある。本邦では吉野ら⁵⁾、市村ら⁶⁾、増田ら⁷⁾、中川ら⁸⁾、等の報告があるがその数は多くない。OPD の定義は、“伝音難聴、口蓋裂、指趾奇形を主徴とする症候群”であり、原因不明の遺伝性疾患である。

その臨床症状は、耳では、耳小骨奇形に基づく伝音難聴で、多くは中等度の難聴である。手術所見については、上鼓室でのキヌタ骨固着、キヌタ骨とアブミ骨の形態異常、中耳腔内の線維性結合組織の充満、アブミ骨固着等の報告があり、その要約を表に示した⁹⁾¹⁰⁾(表1)。自験例では上鼓室におけるキヌタ骨の固着及びキヌタ骨の形態異常が認められ、それによるとと思われる中等度の伝音難聴がみられた。

口腔では、口蓋裂は軟口蓋に多いとされるが、硬口蓋に及ぶ重症例、粘膜下口蓋裂の例、さら

表1 Oto-palato-digital syndrome の中耳所見

	ツチ骨	キヌタ骨	アブミ骨	顔面神経
Nager ら ⁹⁾ (1971)	記載なし	形態異常	記載なし	記載なし
Gorlin ら ⁴⁾ ★ (1973)	偏 位	長脚弯曲	底板固着	記載なし
Podoshin ら ¹⁰⁾ (1976)	正 常	長脚弯曲	前脚肥厚	細 い
市村ら ⁶⁾ (1981)	記載なし	固 着	前脚肥厚 頭部扁平化	水平部露出
増田ら ⁷⁾ (1983)	キヌタ骨と癒合	長脚弯曲	欠 損	水平部露出
中川ら ⁸⁾ (1986)	偏 位	I-S癒合	底板固着	記載なし
自験例 (1990)	★ 正 常	固 着 長脚弯曲	正 常	正 常

★は女性症例

には自験例のように高位口蓋のみの例もあり, その程度は様々である. また歯牙の異常も多く, 歯牙欠損, 歯列不整, 咬合不全等がみられる.

手指では, 中節骨短縮による短指症及び斜指が, 小指に出現することが多い. また母指末節骨の短縮, 短い爪, 有鉤骨及び有頭骨の癒合, 第2中手骨基部の偽骨端核等, 種々の骨奇形を認める. また多くの関節に可動域制限がみられる. 趾では, 扁平短小な末節骨が第1趾に多く見られ, 第1趾と第2趾間の開大, 合趾症などが見られることも多い.

自験例では両手小指に中節骨短縮による短指症及び斜指が認められた. 趾では第2趾及び第3趾の中節骨短縮が認められたのみであった.

さらに OPD では3主徴の他に軽度の精神発達遅滞, 関節障害や知能障害による運動発達遅滞, 難聴による言語発達遅滞や構音障害がしばしば認められる. 自験例でも幼少時には言語発達遅滞や構音障害が認められており, また軽度の精神発達遅滞もあると思われる.

OPD は, 一般に女性では表現型が軽微であるといわれるが, 本症例も指趾奇形が限局的であり, 口蓋裂がないなど軽症例と考えられる.

遺伝様式については, 伴性劣性遺伝(女性保因者において中間型表現を呈する)とする考え⁴⁾, 性差のある常染色体優性遺伝とする考え¹¹⁾ などがあるが, 単発例も珍しくはない. 本症例も聴取し得た範囲では血族内に同様疾患の者はないので, 単発例と考えられる.

本症候群の治療については, 口蓋裂や合指(趾)症が認められれば当然手術治療の適応となるが, 一般には本疾患の指趾奇形は軽度で手術適応は少ない. しかし耳小骨奇形による難聴は手術により聴力が改善される例が多い. また, 本疾患を早期に発見し, 口蓋裂等の治療並びに聴能言語訓練を開始させることも重要である.

結 語

Oto-palato-digital syndrome の一症例を報告した. 右耳では, 上鼓室内でのキヌタ骨固着及びキヌタ骨の形態異常が認められ, 平均聴力レ

ベル 37.5 dB の伝音難聴があったが, 手術により約 20 dB の聴力改善がみられた.

稿を終えるにあたって, 整形外科領域に関して御高聞を賜りました日本大学医学部整形外科, 鳥山貞宣教授に, 深甚の謝意を表します.

参考文献

- 1) Taybi H : Generalized skeletal dysplasia with multiple anomalies ; a note on Pyle's disease. Am J Roentgenol **88** : 450~457, 1962.
- 2) Dudding BA, Gorlin RJ, Langer LO, et al : The oto-palato-digital syndrome. A new symptom complex consisting of deafness, dwarfism, cleft palate, characteristic facies and a generalized bone dysplasia. Am J Dis Child **113** : 214~221, 1967.
- 3) Gall JC, Stern AM, Poznanski AK, et al : Oto-palato-digital syndrome ; comparison of clinical and radiographic manifestations in males and females. Am J Hum Genet **24** : 24~36, 1972.
- 4) Gorlin RJ, Poznanski AK, Hendon I, et al : Oto-palato-digital syndrome in females. Oral Surg **35** : 218~224, 1973.
- 5) 吉野邦夫, 鈴木康之, 高田邦安 : Oto-palato-digital (Taybi) 症候群の1例. 小児科臨床 **30** : 67~70, 1978.
- 6) 市村恵一, 星野知之 : Oto-palato-digital syndrome の中耳病変について. 耳喉 **53** : 287~293, 1981.
- 7) 増田 游, 小倉義郎, 西崎和則, 他 : Oto-palato-digital syndrome と思われた1症例. 臨床耳科 **10** : 30~31, 1983.
- 8) 中川 肇, 大村明彦, 渡辺行雄, 他 : Oto-palato-digital syndrome の1症例. 臨床耳科 **13** : 230~231, 1986.
- 9) Nager GT and Char F : The otopalatodigital syndrome. Birth Defects Original Article Series **7** : 273~274, 1971.
- 10) Podoshin L, Heymans HSA and Fradis M : The oto-palato-digital syndrome. J Laryng Otol **90** : 407~411, 1976.
- 11) 大倉興司 : 遺伝学的にみた手の先天異常. 整形外科 Mook **35** : 56~66, 1984.

(原稿受付: 平成2年5月24日
原稿採択: 平成2年8月22日
別刷請求先: 星野志織
〒113 東京都文京区本郷 7-3-1
東京大学医学部耳鼻咽喉科学教室)