Oral-facial-digital I 症候群の 1 症例

佐藤 圭・吉田幸子・吉成美予
兼松 登・河田耕治・岸 信明*

A case of oral-facial-digital I syndrome

Kei SATOH・Yukiko YOSHIDA・Miyo YOSHINARI
Noboru KANEMATSU・Koji KAWATA・Nobuaki KISHI

緒 言

口腔顔面指趾症候群, Oral-facial-digital (OFD) 症候群は, 1954年 Papillon-Léage と Psaume¹⁾により口腔, 顔面, 指趾領域の奇形を主徴候とする疾患を *Dysmorphie des freins buccaux* として発表された先天奇形症候群の1つであり, 仮性上口唇裂, 口蓋裂, 唇頬より歯槽に及ぶ多数の肥厚した小帯, 舌裂, 舌小帯の肥厚と短縮, 下顎側切歯の先天性欠如, 両眼隔離症, 鼻軟骨形成不全, 脱毛症, 顆粒状皮膚変化, 合指症, 多指症などを有する報告とした. 本症候群は白人では約5万人に1人の割合で出現するといわれているが, 本邦ではわれわれの渉猟した範囲では30家系33例であった.

われわれは口腔顔面指趾領域に奇形を有した本症候群の1例を経験したので, その臨床的所見を中心として本邦における33例の報告と比較し報告する.

症 例

患 者: [] 5歳 女児.

初 診: 昭和50年4月 []

主 訴: 口蓋部の異常.

家族歴: 両親はともに健在で現在まで特記すべき疾患はない. 血族結婚については母親の両親が従兄弟結婚であったが, 問診の範囲では家系内に患児と同様の症状ま

たは奇形を有した者は認めなかった. 妊娠中の母体については, 妊娠2~3か月頃悪阻が強く食欲減退を認めたが, 約20日間で回復している. また流産, 中絶などの既往はない.

現病歴: 昭和50年4月 [], 満期正常分娩, 生下時体重3,000gで口蓋裂を指摘され生後18日目に某産婦人科より紹介来科した. その後, 外来にて経過観察を行い昭和53年5月 []当科入院した.

入院時現症: 頭部顔面所見では, 両眼隔離, 鼻尖の軽度扁平感, 顔面皮膚の乾燥と両頬部の紅斑, 耳介の低位, 下顎の後退感が認められ, また頭髪は粗毛である. 上唇には不完全型正中裂, 下唇には左口角付近に2か所の下唇瘻を認める(写真1, 2).

口腔内所見では, 上顎には硬軟口蓋裂を認め左側前方破裂部に口蓋粘膜の polyp 状の過形成を認める. 両側側小帯は幅広く歯槽に付着し, DC|CD 間の歯槽の切れこみと上唇小帯左右にそれぞれ2条の過剰小帯を認める. 歯列弓はV字形を呈し, 歯列は不正でう蝕が多発している. また萌出時より歯冠の表面が粗雑で茶褐色を呈していたということからエナメル質形成不全が推察される. さらに DC|CD 間には円錐形歯冠の過剰歯を認める. 下顎は左右前歯部に歯槽の切れこみがみられ, 正中下唇小帯の左右に各1条の過剰小帯を認める. 歯牙は上顎と同様う蝕が多発している(写真3, 4).

舌は舌尖および舌背に2個のアズキ大の腫瘤形成を認める(写真5).

指趾所見では, 手指は全体的に指節が手掌に比して短く太い(写真6). なお足趾には異常所見を認めない.

X線所見: 頭部X線規格写真では Na-S-Ba 角は131°で正常であったが, 下顎骨の軽度の前方発育不良が認められる(図1). オルソパントモグラフでは 2|23 歯胚の先天性欠如が認められた. また手指では特に中節骨が長さには比し幅が広く, 骨皮質が薄く不規則となっている(写真7).

臨床検査成績: 末梢血検査, 尿検査, 血液生化学検査, 生理検査などに異常は認められず染色体検査においても正常であった. なお乳幼児精神発達検査も正常範囲

徳島大学歯学部口腔外科学第1講座

(主任: 筒井英夫教授)

* 徳島大学医学部第2外科学講座

(主任: 井上権治教授)

The First Department of Oral and Maxillofacial Surgery, School of Dentistry, Tokushima University (Chief: Prof. Hideo Tsutsui)

* The Second Department of Surgery, School of Medicine, Tokushima University (Chief: Prof. Kenji Inoue)

受付日: 昭和58年3月25日

写真 1 顔貌所見

写真 2 頭髪所見

写真 3 口腔内所見

写真 4 上下顎スタディモデル

写真 5 舌所見

であった。

診 断：以上の所見より本疾患を Oral-facial-digital I 症候群と診断した。

処置ならびに経過 これまでに上唇小帯，頬小帯，下唇小帯伸展術，過剰小帯切除術，舌腫瘤摘出術，口蓋形

写真 6 手指所見

写真 7 手指X線所見

図 1 頭部X線規格写真による分析

成術, 上唇形成術, 下唇瘻切除術を行い現在経過観察中である。

病理組織学的所見: 舌腫瘍の病理検索では舌尖部腫瘍は Fibroid polyp, 舌背部腫瘍は Papillomatous hyperplasia でいずれも非腫瘍性増殖物であった。

考 察

Oral-facial-digital 症候群 (以下 OFD 症候群) は Papillon-Léage と Psaume により口腔, 顔面, 指趾領域の奇形を主徴候とする疾患として発表された先天奇形症候群の 1 つである。

症候群は個々の異常や症状が常に一群となって現れる

図 2 染色体分析

ものであるが, ときにはそのうちの 1 つの症状しか観察できないこともありうる。そのような場合においても表現度の低い不全型の症候群としてとりあつかわれるため診断は困難をきわめる場合がある²⁾。

本邦で OFD 症候群として報告された症例は, 亜型と診断された症例も含めてわれわれの渉猟した範囲では 30 家系 33 例を数える³⁻²⁹⁾。本症候群はさらに Rimoin ら³⁰⁾により遺伝様式や発現症状の相違から OFD I 症候群と OFD II 症候群の 2 型に分類された。また Majewski ら³¹⁾も I 型, II 型の比較を行っているが, それらの診断基準は多様である。

遺伝様式については, OFD I 症候群は X 染色体規制性優性遺伝, OFD II 症候群は常染色体劣性遺伝の形式をとるとされており, OFD I 症候群は女性にみられ (男児は致死的), OFD II 症候群は両性に発現するといわれている。本邦においても吉岡ら⁴⁾の同胞例や大西⁷⁾の 1 家系 3 代にわたる報告例もあるが多くの単発例であり, その遺伝性については明らかではない。われわれの症例においても問診の範囲では単発例であった。

また染色体検査においても本邦の報告では異常例は認

表 1 本邦における OFD 症候群 33 例の主症状分析と本症例の比較（顔面・指）

部 位	症 状	出 現 数	
		報告例	自験例
頭	前頭の突出	11	
	稀毛・禿頭	21	+
眼	両眼隔離	20	+
耳	耳介低位	5	+
鼻	鼻部異常	20	+
皮膚	皮膚異常	7	+
顎	発育不全	11	+
	下顎前突	7	
指 趾	短 指	22	+
	多 指	9	
	合 指	14	
	斜 指	13	
	屈 指	12	

表 2 本邦における OFD 症候群 33 例の主症状分析と本症例の比較（口腔）

部 位	症 状	出 現 数	
		報告例	自験例
口 唇	唇 裂（正中）	13	+
	唇 顎 裂（正中）		
	唇顎口蓋裂（正中）		
口 蓋	下 唇 瘻	2	+
	口蓋（垂）裂	7	+
	高 口 蓋	12	
	口蓋粘膜過形成	0	+
歯 槽	切 れ こ み	14	+
小 帯	小 帯 異 常	25	+
舌	分 葉 舌	15	
	舌 裂	7	
	舌 癒 着	12	
	舌 腫 瘤	18	+
歯	先天性欠如	11	+
	歯 列 不 正	7	+
	多発性う蝕	3	+
	エナメル質形成不全	6	+
	過 剰 歯	3	+

W：渦状紋 U：尺側蹄状紋 A：弓状紋
図 3 指紋の分析

われわれの渉猟した33例の分析では男性例7例，女性例26例で，その主として認められる症状（20％以上の出現を認めた症状）および本症例の症状を表1，2に示した。

顔面所見に関しては前頭の突出が11例（33.3％），稀毛・禿頭が21例（63.6％）と多く，また両眼隔離が20例（60.6％）と高い出現率を示した．本症例においても稀毛，両眼隔離を認めた．また耳鼻異常については，耳介の低位が5例（15.2％）であったが本症例でも同所見を認めた．鼻部では鼻翼軟骨形成不全，鼻尖の扁平と分岐などの異常が報告され合わせて20例（60.6％）に認められた．Rimoin らは，OFD I 症候群では鼻翼軟骨形成不全，OFD II 症候群では扁平分岐鼻尖を認めると述べているが，本邦の報告例では特徴的分類はされていない．本症例でも明らかな鼻翼軟骨形成不全は認めなかったが鼻尖の軽度の扁平を認めた．

次に皮膚所見では乾燥，粟粒疹など7例（21.2％）が報告されているが本症例では皮膚の乾燥と両頬部の紅斑が認められた．次いで顎骨異常では顎骨の発育不全が11例（33.3％）で特に下顎骨に多く認められ，また下顎前突も7例（21.2％）が報告されている．本症例の頭部X線規格写真による分析では下顎骨の軽度の前方発育不全を認めた．また Na-S-Ba 角については本邦では10例の報告がなされているが Na-S-Ba 角の拡大は6例が報告されている．本症例では131°で正常域であった．

指趾所見では本症例では手指の短指を認めたが，本邦の報告でも短指が22例（66.7％）と最も多く次いで合指，斜指，屈指，多指の順となっている．

口腔所見では口唇異常においては正中裂が13例（39.4％）で本症例で不完全型正中裂を認めた．また本症例では下唇瘻を認めたが本邦での報告は2例（6.1％）であった．口蓋部の異常では口蓋裂7例（21.2％），高口蓋12例（36.4％）が報告されているが本症例では硬軟口蓋裂と口蓋粘膜の過形成を認めている．歯槽の切れこみは14例（42.4％）にみられ本症例においても上下顎に著明な切れこみを認めた．

また小帯異常の報告は25例（75.8％）にみられ，本症

められず，本症例でも正常であった．本症候群の成因については，いまだ統一された見解はなく最近では遺伝要因，環境要因の両者が複雑に関与しているものと考えられている．

例でも上下顎に頬小帯の肥厚と過剰小帯を認めた。舌異常については分葉舌15例(45.5%)、舌裂7例(21.2%)、舌癒着12例(36.4%)、舌腫瘍18例(54.5%)が認められたが本症例においても舌腫瘍を認めた。なお舌腫瘍の病理検索では舌尖部腫瘍は Fibroid polyp、舌背部腫瘍は Papillomatous hyperplasia と診断され過去の多くの報告と同様に非腫瘍性増殖物であった。

歯の異常に関しては先天性欠如が最も多く報告され11例(33.3%)、その他歯列不正7例(21.2%)、多発性う蝕3例(9.1%)、エナメル質形成不全6例(18.2%)、過剰歯3例(9.1%)であった。本症例でも $\overline{2}|23$ の先天性欠如、歯列不正、多発性う蝕、エナメル質形成不全、DC|CD 間に過剰歯を認めた。

以上の主症状のほかに本症例のその他の所見としては、乳幼児精神発達検査では特に発育遅延は認めなかった。また皮膚紋理の異常については本邦でも2~3の報告を認める。すなわち渦状紋の高い出現率が報告され芝ら²⁸⁾が10指中7指に、阿部ら²⁵⁾は10指中6指に、成富ら²⁹⁾は10指中8指に渦状紋の出現を認めているが本症例では10指中5指であった(図3)。

本症候群の成因については、その本態はいまだ明らかにされておらず、いずれの症状発現が本症候群を特徴づけるかについても種々の報告がなされながら画一的見解はないようである。

われわれは本症例においてはその特徴的症状を既報のそれらと比較し OFD I 症候群と診断した。

結 論

われわれは5歳女児で、口腔、顔面、指趾に異常の認められた OFD I 症候群の1例を経験し、本邦における33例の報告例と比較し若干の考察を加えて報告した。

本論文の要旨は第9回日本口腔外科学会中国、四国地方部会において発表した。

引 用 文 献

- 1) Papillon-Léage and Psaume, J.: une malformation hereditaire de la muqueuse buccale, beides et freins anormaux Generalites Rev. Stomatol 55: 209 1954.
- 2) 大倉典司, 赤坂庸子・口腔領域にみられる遺伝性症候群. 歯界展望 30: 801 1967.
- 3) 丹下一郎: 正中唇裂症及びそれに関連した奇形の12例. 形成外科 8: 118 1965.
- 4) 吉岡重威, 他: Oral-digital-facial syndrome の同胞例. 小児の精神と神経 7: 41 1967.
- 5) 塩谷忠春, 他: 多指症を併った高度の顎顔面奇形の1症例. 口科誌 16: 190 1967.
- 6) 佐藤公彦: Oral-facial-digital syndrome の1亜型について. 九州歯会誌 22: 43 1968.
- 7) 大西鍾寿: 一家系三代にわたってみられた Oral-facial-digital syndrome. 小児科 10: 717 1969.
- 8) 作田正義, 他: Oral-Facial-Digital Syndrome の1例. 日口外誌 16: 152 1970.
- 9) 大平睦郎, 他: Oral-facial-digital syndrome の1例. 小児科臨床 26: 725 1973.
- 10) 八木知徳, 他: Oral-Facial-Digital Syndrome の1例. 臨整外 9: 620 1974.
- 11) 緋田純一, 他: Oral-facial-digital syndrome の1亜型. 日口外誌 21: 336 1975.
- 12) 藤田浄秀, 他: Oral-facial-digital syndrome の2症例. 形成外科 18: 746 1975.
- 13) 溝川信子, 他: Oral-Facial-Digital (O-F-D) Syndrome の2症例. 日口外誌 22: 64 1976.
- 14) 小川邦明, 他: Oral-facial-digital syndrome の1症例. 日口外誌 22: 354 1976.
- 15) 上橋芳雄, 他: Oral facial digital syndrome の1例. 日口外誌 22: 950 1976.
- 16) 本多哲郎, 他: Oral-Facial-Digital Syndrome II 型と思われる1症例. 日口外誌 22: 950 1976.
- 17) 園山 昇, 他: Oral-facial-digital syndrome の1症例. 日口外誌 23: 701 1977.
- 18) 梅津 彰, 他: Oral-Facial-Digital Syndrome の検討(自験例を含めて). 日口外誌 24: 790 1978.
- 19) 井口次夫, 他: Oral-facial-digital syndrome のI 亜型. 九州歯会誌 31: 305 1977.
- 20) 横山 宏, 他: OFD II (Mohr) 症候群の1剖検例. 小児科診療 41: 1527 1978.
- 21) 伊藤由紀子, 他: OFD 症候群の1例. 日耳鼻 81: 730 1978.
- 22) 伊達岡陽一, 他: Oral-Facial-Digital (OFD) Syndrome の1症例からみた問題点. 日口外誌 24: 1001 1978.
- 23) 川平清秀, 他: Oral-facial-digital syndrome の1症例. 日口外誌 25: 1554 1979.
- 24) 和泉 忍, 他: Oral-Facial-Digital 症候群の1例. 口科誌 28: 327 1979.
- 25) 阿部和男, 他: Oral-facial-digital 症候群の1例. 小児科診療 42: 1094 1979.
- 26) 成富研二, 他: Oral-facial-digital syndrome の1症例と本邦報告例の検討. 小児科診療 43: 277 1980.
- 27) 石山信之, 他: 口腔顔面指趾症候群の1症例. 日口外誌 27: 714 1981.
- 28) 芝 良祐, 他: Oral-facial-digital (OFD) 1症候群の1例と本邦における症例報告の検討. 日口外誌 27: 207 1981.
- 29) 山崎 正, 他: 反復性髄膜炎を伴う oral-facial-digital II 症候群の1例. 日口外誌 28: 231 1982.

30) Rimoin, D.L., et al.: Genetic and clinical heterogeneity in the oral-facial-digital syndrome. J Pediat 71: 94 1967.

31) Majewski, F., et a.: Das oro-facio-digitale Syndrome. Symptome und Prognose. Z Kinderheilk 112: 89 1972.