母子に発現した鎖骨頭蓋異骨症

升井 一朗・川 寄 俊 明・長 尾 博 道
本 田 武 司・古 本 克 磨・森 進一郎*

Cleidocranial dysostosis observed in mother and child

Ichiro MASUI・Toshiaki KAWASAKI・Hiromichi NAGAO
Takeshi HONDA・Katsuma KOMOTO・Shinichiro MORI*

Abstract: Cleidocranial dysostosis is an uncommon condition characterized by ossification disturbance of the clavicles and skull, oral and dental anomalies, together with hereditary characteristics. It is described in foreign countries where more than 600 cases have been presented, out of which a number of familial occurrences have been reported. However, relatively few familial cases have been reported in Japan.

We report here an experience with cleidocranial dysostosis observed in mother and child. A 39-year-old woman visited this hospital complaining of an oppressive pain on the gingiva at the region of $\overline{23}$. An orthopantomogram showed 16 impacted teeth including 5 supernumerary teeth in the jaws. Further examinations revealed incomplete ossification of the cranial sutures, hypoplasia of facial bones, mandibular prognathism, high palatal vault, partial defect of the clavicles, and other findings. From the family history it was found that the second of two sons, a 10-year-old boy, had a delayed dentition of the permanent teeth. Radiographic and physical examinations of him disclosed open fontanel and incomplete ossification of the cranial sutures, delayed eruption of the permanent teeth, total defect of the right clavicle and partial defect of the left one, hypoplastic development of the pelvis, and some other findings.

Additionally, discussions on clinical features with a reference to familial occurrences of this condition based on Japanese literature were made and the results are as follows:

1) There was much variety of such characteristic findings as hypoplasia of the skull and clavicles and oral anomalies between the cases which suggested that many incomplete forms of this condition exist.

2) 153 cases of cleidocranial dysostosis were reported in Japan, 50 (32.7%) of which were cases observed in a parent and child were in 25 families. From considerations of existence of incomplete forms and occurrences in siblings, however, further investigations of the patient's family might disclose more familial occurrences.

Key words: familial cleidocranial dysostosis

福岡歯科大学口腔外科学第2講座
(主任：古本克磨教授)

* 福岡歯科大学歯科放射線学講座
(主任：森 進一郎教授)

The Second Department of Oral Surgery, Fukuoka Dental College (Chief: Prof. Katsuma Komoto)

* Department of Dental Radiology, Fukuoka Dental College (Chief: Prof. Shinichiro Mori)

受付日：昭和59年7月16日

緒 言

鎖骨頭蓋異骨症は頭蓋骨の形成不全、鎖骨の欠損または形成不全、および歯牙の発育不全と交換期の遅延などを主徴とするまれな症候群であり、1765年、Martinが先天性鎖骨欠損症としてはじめて報告したといわれている¹⁾ 1898年、Marie and Sainton は上記主徴に加えて

図 1 家系調査

写真 1 上半身所見

遺伝性をあげ、la dysostose cleidocranienne hereditaire と命名し、本疾患の概念を確立した²⁾。その後、欧米においては600例以上が報告され^{3,4)}、その約半数に家族的発症を認めたという報告がみられる^{5,6)}。本邦においては、1918年、藤井の報告が嚆矢とされ⁷⁾、現在までに百数十例が報告されているが、家族的に発症した例は比較的少ないといわれている⁸⁾。

今回著者らは、母子に発現した本症を経験したので、その概要と文献的考察を合わせて報告する。

症 例

症例 1

患 者：■ 39歳 女性。

初 診：昭和58年2月■。

主 訴：「23」相当部唇側歯肉の圧痛。

来院経由：昭和57年12月■，「23」相当部の骨膜炎を発症し、某歯科医院を受診して投薬による消炎療法後、精査のため当科へ紹介されたものである。

既往歴：母親の言によれば、出産は正常分娩で生後2か月頃まで虚弱体質であったといわれたが、その後は特記すべき全身疾患に罹患することなく現在まで健康である。ただし、永久歯萌出期になっても多数が萌出せず、約15年前より上下顎に部分床義歯を使用している。

家族歴：患者の父親は72歳時に胃癌のため死亡、母親は62歳で健在であり、血族結婚ではない。同胞は35歳の弟1人であるが、同胞の家族を含めて骨格系の異常を思わせるものはいないとのことであった。また、患者は帝王切開により2人の男児を出産したが、第2子(症例2)に本症を認めた。ちなみに、第1子、16歳、男性についても精査を行ったが異常所見は見い出せなかった(図

写真 2 上下顎歯列模型

1)。

現 症：身長 148 cm，体重 47 kg で、体格は小さいが栄養状態は良好であり、運動障害，知能障害は認められなかった。また、両側の肩を苦痛なく前方で接近させることができるが、心肺等に異常は認められなかった。

顔貌は左右対称で、前額部がやや突出しており、鼻根部の発育が悪く左右内眼角間がやや広く認められた。また、中顔面の陥凹と下顎前突様顔貌を呈していた(写真1)。

口腔内には12本の永久歯と晩期残存した「C」の残根がみられ、平常は上下顎に部分床義歯を使用している。萌

写真 3 口腔内写真

写真 4 舌尖部線維腫

写真 5 頭部X線写真

写真 6 オルソパントモ写真

出歯のうち、 $\frac{76}{5} \mid \frac{C}{7}$ は残根状態で、 $\frac{6}{6} \mid \frac{7}{7}$ には全部被覆冠が装着され、残りの $\frac{52}{421} \mid \frac{1}{1}$ も齶蝕度 C_2 であった。口蓋は高く、正中口蓋縫合に一致して溝状の浅い陥凹を認めた（写真2）。また、舌尖部に小豆大、弾性硬、類円形の無痛性の腫瘤を認めた。他の口腔粘膜は、 $\overline{123}$ の唇側歯肉に軽度の発赤と圧痛を認める以外に異常所見はみられなかった（写真3, 4）。

X線所見：

(1) 頭部および口腔領域

顔面頭蓋は脳頭蓋に比較してやや小さく、上顎洞の発育も不良で、上顎の劣成長と下顎前突を思わせた。また、矢状縫合、冠状縫合に軽度の閉鎖不全を思わせる透過像を認め、人字縫合は著しく迂曲しモザイク様の挿間骨が観察された（写真5）。

SN : 過剰歯, MS : 上顎洞

図 2 写真 6 の模式図

写真 7 胸部X線写真
両側鎖骨の内外側端欠損 (矢印)

写真 9 手, 足のX線写真

写真 8 骨盤X線写真

表 1

血液一般検査		尿 検 査	
血色素量	13.8 g/dl	比重	1.021
赤血球数	438×10 ⁴	pH	6.0
白血球数	5,000	蛋白	(-)
Ht 値	37.6%	糖	(-)
血小板数	28.7×10 ⁴	ウロビリノ	(-)
網赤血球数	6%	ウロビリノーゲン	(±)
血液比重	1.053	ビリルビン	(-)
血液型	A	アセトン体	(-)
出血時間	2分30秒	潜血反応	(-)
凝固時間	9分0秒		
白血球像			
Seg	36%		
E	2%		
B	0%		
M	13%		
Ly	49%		

表 2 血清生化学検査

血清総蛋白	7.4 g/dl	総コレステロール	156 mg/dl
血清蛋白分画		トリグリセライド	48 mg/dl
アルブミン	61.5%	β-リポ蛋白	420 mg/dl
グロブリン α ₁	5.4%	血清鉄	86 μg/dl
α ₂	6.4%	クレアチン	1.09 mg/dl
β	8.9%	クレアチニン	0.68 mg/dl
γ	17.6%	BUN	13 mg/dl
AG 比	1.60	尿酸	3.1 mg/dl
血清黄疸指数	5	Na	144 mEq/l
血清総ビリルビン	0.45 mg/dl	K	3.8 mEq/l
ALP	4.1 KAU	Cl	106.7 mEq/l
GOT	20 KU	Ca	7.8 mg/dl
GPT	12 KU	P	1.6 mg/dl
ChE	1.12 ΔpH		
LDH	285 WU		
LAP	122 GRU		
アミラーゼ	146 SU

写真 10 染色体分析

口腔領域ではオルソパントモ写真にて、上下顎骨内に16本の歯牙様不透過像を認めた。上顎では右側に4本、左側に6本の埋伏歯様不透過像がみられ、それらが互いに

重なり合っているため歯牙の同定は困難であるが、その形態と大きさから、永久歯は3 | 1346 の5本が埋伏し、他の5本は過剰埋伏歯であろうと推察された。下顎で

写真 11 手術時所見

写真 12 正 貌

写真 13 側 貌

写真 14 上下顎歯列模型

は、右側に「83」、左側に「3458」と思われる不透過像が観察され、「45」の歯冠周囲には嚢胞形成を思わせる透過像を認めた。上顎洞はほぼ左右対称であるが発育が悪く、歯槽突起よりもかなり上方に位置し狭小に認められた。下顎角は鈍角で丸味を帯び、下顎枝はその前後幅径が小さく細く認められた。また、筋突起も細く発育不全を思わせた(写真6, 図2)。

(2) 胸 部

肋骨の走向はやや急峻で、鉤鐘状の胸郭を呈していた。また、両鎖骨の胸骨端および肩峰端約1/4部に部分的欠損を認めた(写真7)。

(3) 骨 盤

両側仙腸関節の軽度の離開、大腿骨頸の短縮、および骨盤腔の狭小が認められた(写真8)。

(4) 手、足部

手指骨、足趾骨に異常所見は認められなかった(写真9)。

臨床検査および染色体検査：表1, 2に示すように、クレアチンは1.09 mg/dl とやや高値を示し、カルシウムと無機リンはそれぞれ7.8 mg/dl, 1.6 mg/dl とやや低値を示した以外には特に異常は認められなかった(表1, 2)。また、静脈血より採取した白血球を分離培養し染色体検査を行ったが、その数と形態に異常は認めなかった(写真10)。

処置および経過：患者の年齢、希望等を考慮して、保

写真 15 口腔内所見

存困難な歯牙を抜去後、欠損部には局部床義歯を作製し咀嚼機能の改善をはかることとした。以下に処置経過を示す。

① 舌尖部腫瘍切除、病理組織診断は線維腫であった。

② 保存不可能な $\frac{76}{17}$ を抜歯。

③ 両側下顎埋伏智歯を抜歯。

④ 来院動機となった下顎骨骨膜炎の原因歯と考えられる $\frac{134}{14}$ を抜歯。X線所見では $\frac{14}{14}$ の歯冠周囲に嚢胞様透過像がみられたが、手術所見では一層の結合組織が歯冠を被っているのみで、嚢胞形成の所見は認められなかった(写真11)。

術後の治療経過は良好で、健常者と比較してもほぼ同様であった。その後、齲蝕歯の保存的処置、および欠損

写真 16 頭部X線写真

MS: 上顎洞

図 3 写真17の模式図

写真 17 オルソパントモ写真

写真 19 骨盤X線写真

写真 18 胸部X線写真

右鎖骨の全部欠損と左鎖骨の内外側端欠損（矢印）

写真 20 手、足のX線写真

部の補綴的処置を行い現在に至るが、咀嚼機能は改善され患者の満足を得ている。また、残存している埋伏歯については経過観察中である。

症例 2

患者：■■■■ 10歳 男性。（症例1の第2子）

初診：昭和58年3月■■■

既往歴：母親（症例1）の言によれば、妊娠中に特に異常なく経過したが狭骨盤のため帝王切開により出生した。生下時体重は約3,000gで、その後特記すべき既往疾患はなく現在に至っている。乳歯の萌出時期は平均よりもやや早い方で異常はなかったが、永久歯萌出期になっても下顎前歯部を除いて、その萌出は認められなかった。

現症：身長 131cm、体重 32kg で、体格は小柄であるが栄養状態は良好で、運動障害、知能障害は認められなかった。また、母親と同様、両側の肩を苦痛なく前方で接近させることができるが、心肺等に異常は認めなかった（写真12）。

顔貌は左右対称で顔色は良好である。鼻根部の発育はやや不良で、左右内眼角間はやや広く認められた。側貌は直線型で中顔面の劣成長を思わせた。また、頭頂部を触診すると柔らかく、大泉門の開存を思わせた（写真

13).

口腔内は、左側上顎前歯部に過剰乳側乱歯と思われる残根を認め、それを含め17本の乳歯と5本の永久歯がみられた。BA|ABは残根状態で晩期残存していた。永久歯は、21|12の完全萌出と6|の半萌出を認めるのみで、 $\frac{21|126}{6}$ は患者の年齢からすると明らかに萌出遅延の状態で、歯肉の触診によっても歯牙による膨隆を触知できなかった。口腔粘膜は、舌、口蓋、頬粘膜、歯肉等に特記すべき所見は認められなかった(写真14, 15)。

X線所見：

(1) 頭部および口腔領域

脳頭蓋は顔面頭蓋に比較して大きく、矢状縫合、冠状縫合の一部、およびそれらが交叉する部に骨形成不全と思われる透過像を認め、大泉門の開存がみられた。ま

た、上顎の劣成長と下顎前突を思わせ、硬組織側貌は陥凹型を呈していた(写真16)。

口腔領域ではオルソパントモ写真にて、BA|ABの晩期残存と左側上顎過剰乳側切歯の残根がみられ、その上方に21|12が歯軸を捻転や傾斜させた状態で埋伏していた。その後方には、右側では543|、左側では3456と思われる不透過像が互いに重複してみられ判然とした

表 4 血清生化学検査

血清総タンパク	7.3 g/dl	総コレステロール	198 mg/dl
血清タンパク分画		トリグリセライド	43 mg/dl
アルブミン	65.4%	β-リポ蛋白	480 mg/dl
グロブリン α ₁	3.5%	血清鉄	100 μg/dl
α ₂	10.2%	γ-GTP	15 mU/ml
β	8.8%	クレアチン	1.04 mg/dl
γ	11.8%	クレアチニン	0.56 mg/dl
AG 比	1.89	BUN	15 mg/dl
血清黄疸指数	4	尿酸	3.7 mg/dl
血清総ビリルビン	0.30 mg/dl	Na	141 mEq/l
ALP	10.1 KAU	K	4.3 mEq/l
GOT	21 KU	Cl	105.8 mEq/l
GPT	11 KU	Ca	9.2 mg/dl
ChE	1.40 ΔpH	P	3.6 mg/dl
LDH	352 WU		
LAP	174 GRU		
アミラーゼ	93 SU		

表 3 血液一般検査

血色素量	14.8 g/dl	白血球像	
赤血球数	551×10 ⁴	St	1%
白血球数	6,000	Seg	41%
ヘマトクリット値	43.9%	E	5%
血小板数	29.1×10 ⁴	B	0%
網赤血球数	7%	M	3%
血液比重	1.057	Ly	50%
血液型	A		
出血時間	2分0秒		
凝固時間	9分30秒

写真 21 染色体分析

表 5 著者らが追加渉猟した報告例と自験例

報 告 者	報告年	年齢	性	遺伝	鎖骨欠損	頭 蓋 異 常			口腔領域の 異常所見	その他の異常所見
						泉門 開存	縫合 離開	挿間 骨		
1. 永井春三 ¹²⁾	1958	7	男	(-)	両外側	(+)	(+)	(+)	永久歯萌出遅延	恥骨結合離開 四肢骨
2. 木村光孝 ¹³⁾	1972		女	母子	両側仮関節	(+)			埋伏歯, 過剰歯	
3. 木村光孝 ¹³⁾	1972	11	男		両外側1/3	(+)	(+)	(-)	乳歯晩存, 埋伏歯 過剰歯, 高口蓋	
4. 園山 昇 ¹⁴⁾	1977	25	女	(-)	両内側	(-)	(+)	(-)	反対咬合, 埋伏歯 過剰歯	恥骨結合粗 足骨短小
5. 西村 章 ¹⁵⁾	1977	13	女	(-)	両外側2/3	(+)	(+)	(+)	乳歯晩存, 過剰歯 永久歯萌出遅延	恥骨結合離開 仙腸関節開大
6. 本田武司 ³³⁾	1977	23	女	(-)	右全部 左形成不全	(-)	(-)	(-)	乳歯残存, 反対咬 合, 埋伏歯, 過剰歯	長管骨がやや細い
7. 西村 修 ¹⁶⁾	1979	16	女	(-)	両側部分的	(+)	(+)		乳歯晩存, 埋伏歯 下顎前突	恥骨結合異常
8. 田中 勉 ¹⁷⁾	1979	5	女	(-)	(+)	(+)	(+)		関節突起形成不全 下顎正中癒合不全	
9. 田中 勉 ¹⁷⁾	1979	2	女	(-)	(+)	(+)	(+)			
10. 中澤敏旦 ¹⁸⁾	1979	18	男	(-)	両外側	(+)	(+)		乳歯晩存, 埋伏歯 反対咬合	狭骨盤 恥骨結合離開
11. 田中勇三 ¹⁹⁾	1980	6	男	(-)	部分欠損		(+)	(+)		狭骨盤, 脊椎破裂 恥骨結合離開
12. 見崎 徹 ²⁰⁾	1980	31	男	(-)	(+)		(+)		下顎前突, 埋伏歯 過剰歯	
13. 野本泰正 ²¹⁾	1980	12	女	同胞	部分欠損	(+)				狭骨盤 恥骨・坐骨形成不全
14. 野本泰正 ²¹⁾	1980	8	女		部分欠損	(+)				狭骨盤 恥骨・坐骨形成不全
15. 宮野前建 ²²⁾	1980	3	男	同胞						尿道下裂, 鎖肛 肛門位置異常 両眼隔離
16. 宮野前建 ²²⁾	1980	1	女							
17. 梶 隆一 ⁹⁾	1981	16	男	(-)	右外側1/3 左部分欠損	(+)	(+)		乳歯晩存, 高口蓋 反対咬合	仙腸関節開大 恥骨結合離開
18. 広瀬永康 ²³⁾	1981	10	男	(-)	両外側	(-)	(+)	(-)	乳歯晩存, 高口蓋 埋伏歯, 反対咬合	骨盤發育不全
19. 許斐博史 ²⁴⁾	1981	32	女	母子	両側中央	(+)	(+)	(+)	埋伏歯	脊椎破裂
20. 許斐博史 ²⁴⁾	1981	4	女		右全部 左外側1/2	(+)		(+)		脊椎破裂 恥骨枝形成不全
21. 山川義亮 ²⁵⁾	1981	40	男	父子	直線の				乳歯残存 埋伏歯	
22. 山川義亮 ²⁵⁾	1981	9	男		直線の				乳歯残存 永久歯萌出遅延	
23. 滝川幹男 ²⁶⁾	1981	14	女	(+)	両側全部	(+)	(+)		埋伏歯	狭骨盤, 外反股 骨盤形成不全
24. 深沢裕文 ²⁷⁾	1982	11	男	(-)	両側・内外 側	(-)	(-)	(-)	反対咬合, 埋伏過 剰歯	恥骨結合離開, 仙腸関節離開
25. 渡辺 熙 ²⁸⁾	1982	49	男	(+)	両外側	(+)	(+)	(-)	發育不全	潜在性2分脊椎
26. 渡辺 熙 ²⁸⁾	1982	16	男	(-)	両側全部	(+)	(+)	(+)		脊椎変形
27. 渡辺 熙 ²⁸⁾	1982	10	男	(-)	両外側	(+)	(+)	(-)		
		M								
28. 渡部 健 ²⁹⁾	1982	43	男	父子	両外側	(+)	(+)	(+)	埋伏歯	腸骨形成不全 末節骨形成不全
29. 渡部 健 ²⁹⁾	1982	9	男		両側全部	(+)	(+)	(+)	乳歯晩存, 埋伏歯 反対咬合	腸骨形成不全 内反股

(表5 つづき)

報告者	報告年	年齢	性	遺伝	鎖骨欠損	頭蓋異常			口腔領域の異常所見	その他の異常所見
						泉門開存	縫合離開	挿間骨		
30. 楊 栄展 ³⁰⁾	1983	53	男	父	両側全部	(-)	(+)	(+)	高口蓋, 埋伏歯, 反対咬合	
31. 楊 栄展 ³⁰⁾	1983	21	女	子	両側全部	(+)	(+)	(+)	乳歯残存, 埋伏歯過剰歯, 反対咬合	狭骨盤, 末節骨形成不全
32. 水野智之 ³¹⁾	1983	13	男	(-)	両外側2/3	(+)	(+)		下顎前突, 乳歯晩存, 口蓋正中の溝	指趾末節短縮
33. 金沢治樹 ³²⁾	1984	11	男	同胞	両外側	(+)	(+)		埋伏歯, 下顎前突高口蓋, 正中の溝	仙腸関節, 恥骨結合哆開
34. 金沢治樹 ³²⁾	1984	14	女		両外側	(+)				狭骨盤
35. 著者ら	1984	39	女	母	両側・内外側	(-)	(+)	(+)	埋伏歯, 過剰歯口蓋正中の溝	仙腸関節離開
36. 著者ら	1984	10	男	子	右全部 左外側	(+)	(+)	(-)	乳歯晩存, 永久歯萌出遅延	骨盤形成不全

いが, 過剰歯は認められないようであった。下顎では, 永久歯は $21|12$ のみ萌出し, $6|6$ は埋伏し萌出遅延の状態であるが, 他の大歯, 小臼歯, 第2大臼歯を含め歯芽の位置に異常は認められなかった(写真17, 図3)。

(2) 胸 部

肋骨の走向は母親と同様にやや急峻で, 鈎鐘状の胸郭を呈していた。また, 右鎖骨の完全欠如と左鎖骨の肩峰端約1/5部の部分欠損が認められた(写真18)。

(3) 骨 盤

骨盤の形成は全体に遅延しており, 腸骨, 坐骨, 恥骨間の化骨遅延, 左右恥骨結合面の離開, および寛骨臼の形成不全が認められた(写真19)。

(4) 手, 足部

手, 足の骨に異常は認められず, 骨年齢もほぼ正常であった(写真20)。

臨床検査および染色体検査: 表3, 4に示すように異常値は認められなかった。また, 静脈血より採取した白血球を分離培養し染色体検査を行ったが, その形態と数に異常は認められなかった(表3, 4, 写真21)。

処置および経過: 患者の年齢, 母親の希望を考慮し, 本学矯正科の協力を得て埋伏した永久歯を可及的に萌出させ, 口腔領域の審美的, 機能的改善をはかることとした。現在のところ, $CBA|AB$ と左上顎過剰乳側切歯を抜去後, $32|1$ を開窓しエラスティクスによる牽引誘動を施行中である。

考 察

鎖骨頭蓋異骨症は, 鎖骨および頭蓋骨の形成不全, 歯の発育不全, および遺伝性を主徴とする先天性の症候群で, 1898年, Marie and Saintonによってその概念が確立された²⁾。その後, 欧米においては600例以上が報告

されている^{3,4)}。本邦においては, 下里ら(1967)¹⁰⁾が30例, 渡辺ら(1972)¹¹⁾が40例, 有瀧ら(1976)⁵⁾が89例, 亀谷ら(1980)⁸⁾が117例の本邦報告例を渉猟している。著者らはこれら先人の業績を基礎に, 亀谷ら⁸⁾の報告にあらたに33例^{9,12~32)}を追加渉猟した。さらに, 当教室の本田ら³³⁾の既報告例1例と今回の自験例2例を加えて, 本邦では少なくとも153例が報告されている。表5に著者らが追加渉猟した症例と自験例3例を示した(表5)。

本症は先天性の症候群であるにもかかわらず, 日常生活において機能障害となる要素が少ないために, その発見は遅れる場合も多く, 報告例の年齢は2か月から50歳以上にまで及んでいる。発見は, 全身的な発育不良, 頭蓋変形, 反対咬合, 永久歯の萌出遅延などの主訴をもって, 小児科, 整形外科, 歯科などを受診した際, あるいは検診時に偶然発見される場合が多いようで, とりわけ近年では, パノラマX線写真の普及によって歯科, 口腔外科領域で発見される機会も多くなったようである。自験例の症例1は39歳女性で, 埋伏歯への感染によって骨膜炎を発症し, 当科を受診し発見されたものであり, その家族歴より第2子に永久歯の萌出遅延があることがわかり, 精査の結果症例2が判明した。

性別発現頻度は, 欧米, 本邦においても男女間に差はないと述べられている^{3,34)}。著者らが集めた153例でも, 男性81例, 女性70例, 記載なし2例で, ほとんど性差はないと思われる。

本症の原因は未だ不明であるが, 何等かの原因により全身的膜内化骨不全の病態を示すといわれ, 特に頭蓋骨, 脊椎, 恥骨結合などの正中線に沿うものが多いとされている³¹⁾。

頭蓋骨の異常は, 泉門の開存, 縫合部の化骨不全, 縫合部周囲の挿間骨の存在, 顔面頭蓋に比較して脳頭蓋が大きいなどの所見が述べられているが, これらの所見は

表 6 本邦における家族的発症例

報 告 者	報告年	年 齢	性	遺 伝	鎖骨欠損	頭蓋異常	口腔領域 の異常
1. 桐田 良人	1954	58	男	父	(+)		
2. 桐田 良人	1954	14	男	子	(+)		
3. 後 藤 澄	1960	6	女	+母	(+)	(+)	
4. 山谷 勇三	1965	42	男	父		(+)	(+)
5. 山谷 勇三	1965	6	男	子		(+)	(+)
6. 真角 昭吾	1965	4	女	+父, 兄	(+)	(+)	
7. 天 野 曄	1965	24	女	母			
8. 天 野 曄	1965	10M	男	子	(+)	(+)	
9. 水 本 潔	1967	30	男	父			
10. 水 本 潔	1967	4	女	子			
11. 小池 宣之 ⁴⁶⁾	1968	2	男	+母	(+)	(+)	(+)
12. 中川 俊丈	1969	55	女	祖母			
13. 中川 俊丈	1969	26	女	母			
14. 中川 俊丈	1969	6M	男	子			
15. 石井 引一	1969	14	女	+母, 同胞 2			
16. 柳 沢 融 ³⁶⁾	1969	47	男	父	(+)	(+)	(+)
17. 柳 沢 融 ³⁶⁾	1969	15	女	子	(+)	(+)	(+)
18. 柳 沢 融 ³⁶⁾	1969	10	男	子	(+)	(+)	(+)
19. 宮城 克史	1971	34	女	母	(+)		
20. 宮城 克史	1971	7	女	子	(+)		(+)
21. 水田 隆三 ⁴⁷⁾	1971	30	男	父	(+)	(+)	
22. 水田 隆三 ⁴⁷⁾	1971	3	男	子	(+)	(+)	
23. 水田 隆三 ⁷⁴⁾	1971	4M	女	子	(+)	(+)	
24. 水田 隆三 ⁴⁷⁾	1971	37	男	父	(+)	(+)	
25. 水田 隆三 ⁴⁷⁾	1971	4	女	子	(+)	(+)	
26. 渡辺 信彦 ¹¹⁾	1972	57	女	祖母	(+)	(+)	
27. 渡辺 信彦 ¹¹⁾	1972	33	男	父	(+)	(+)	(+)
28. 渡辺 信彦 ¹¹⁾	1972	2	女	子	(+)	(+)	
29. 木村 光孝 ¹³⁾	1972		女	母	(+)	(+)	(+)
30. 木村 光孝 ¹³⁾	1972	11	男	子	(+)	(+)	(+)
31. 北川 敏夫 ⁴⁸⁾	1973	51	男	父	(+)		
32. 北川 敏夫 ⁴⁸⁾	1973	10	女	子	(+)		(+)
33. 有瀧世界館 ⁵⁾	1975	32	女	母	(+)	(+)	(+)
34. 有瀧世界館 ⁵⁾	1975	2	女	子	(+)	(+)	
35. 倉科 憲治 ³⁷⁾	1978	43	女	母	(-)	(+)	(+)
36. 倉科 憲治 ³⁷⁾	1978	21	男	子	(+)	(+)	(+)
37. 倉科 憲治 ³⁷⁾	1978	16	女	子	(+)	(+)	(+)
38. 倉科 憲治 ³⁷⁾	1978	18	男	子		(+)	(+)
39. 許斐 博史 ²⁴⁾	1981	32	女	母	(+)	(+)	(+)
40. 許斐 博史 ²⁴⁾	1981	4M	女	子	(+)	(+)	
41. 山川 義亮 ²⁵⁾	1981	40	男	父	(+)		(+)
42. 山川 義亮 ²⁵⁾	1981	9	男	子	(+)		(+)
43. 滝川 幹男 ²⁶⁾	1981	14	女	+父	(+)	(+)	(+)
44. 渡 辺 照 ²⁸⁾	1982	49	男	+祖母, 母, 兄, 妹, 子 2 人	(+)	(+)	(+)

(表6 つづき)

報告者	報告年	年齢	性	遺 伝	鎖骨欠損	頭蓋異常	口腔領域 の異常
45. 渡 部 健 ²⁹⁾	1982	43	男	}	父	(+)	(+)
46. 渡 部 健 ²⁹⁾	1982	9	男		子	(+)	(+)
47. 楊 栄 展 ³⁰⁾	1983	53	男	}	父	(+)	(+)
48. 楊 栄 展 ³⁰⁾	1983	21	女		子	(+)	(+)
49. 著者ら	1984	39	女	}	母	(+)	(+)
50. 著者ら	1984	10	男		子	(+)	(+)

1は亀谷ら⁸⁾より引用, 3~10, 12~15, 19, 20は有瀧ら⁵⁾より引用

化骨の程度によりさまざまな状態を呈している。たとえば、深沢ら²⁷⁾は頭蓋骨に明瞭な化骨不全を認めなかった11歳の症例を本症の不全型として報告し、本田ら³³⁾は頭蓋皮質骨に硬化様所見を認めた23歳の症例を報告している。これらとは反対に、持山³⁵⁾は42歳に、柳沢ら³⁶⁾は47歳になっても大泉門の開存がみられた症例を報告している。自験例の症例1では大泉門の開存はみられず、縫合部の癒合不全と挿間骨を認めたが、症例2では大泉門の開存と縫合部の癒合不全を認めた。症例2は若年者であるので、徐々に化骨が進み、縫合部および泉門の間隙は減少する可能性も考えられ、今後の経過を観察する予定である。

また、顔面頭蓋を形成する鼻骨、涙骨、上顎骨、口蓋骨、下顎骨などにも形成不全による変化が認められる。すなわち、鼻根部は陥凹して鞍鼻を呈し、副鼻腔は狭小で、上顎の劣成長のため下顎前突を呈する場合が多いようである。自験例では、多数の埋伏歯のため上顎歯槽前方限界点の設定が困難であったので、セファロ分析は行わなかったが、上顎の劣成長、下顎前突、下顎角の開大などがうかがわれた。下顎骨の形態については、下顎角は丸く移行的な形態を示し、下顎切痕は浅く、筋突起、下顎頭部の発育不全が観察された。口蓋についても、高口蓋や口蓋の正中に沿って走る溝の存在などが多数報告されている^{9), 13), 14), 30)}。自験例の症例1では、正中に浅い溝がみられたが、症例2では異常所見は認めなかった。

歯牙の異常も本症の特徴の1つで、一般に乳歯の晩期残存、永久歯の萌出遅延あるいは埋伏、過剰埋伏歯などが報告されている。しかし、乳歯が埋伏することなく¹⁰⁾、本来乳歯列に属するとされる大臼歯が埋伏することは少ない^{33), 37)}ようである。著者らの症例2は10歳であるにもかかわらず、6のみがわずかに萌出し、16は顎骨の深部に位置し、616は未萌出であったことは特筆すべき所見である。さらに本例の左側上顎前歯部には、きわめてまれとされる³⁸⁾乳歯の過剰歯を認めたが、残根状態であったため本来の乳切歯との鑑別は不可能であった。乳歯過剰歯と本症との関係は全く不明であるが、他に記載をみないものである。

埋伏歯数については、多いものでは過剰歯も含めて、木下ら¹⁾は23歯、下里ら¹⁰⁾は20歯、関本ら³⁹⁾は21歯、倉科ら³⁷⁾は32歯、宇賀ら⁴⁰⁾は32歯、金沢ら³²⁾は35歯を報告している。埋伏過剰歯単独については、遠藤ら⁴¹⁾は6歯、深沢ら²⁷⁾は12歯、倉科ら³⁷⁾は14歯を報告している。自験例の症例1では16本の埋伏歯を認め、その鑑別は困難であるが、11本は永久歯で、残りの5本は過剰歯であろうと推察された。また、Hesse⁴²⁾は本症のほとんどに深部埋伏歯を有し、これに嚢胞の形成をみることがあると述べている。症例1では、「45」の歯冠周囲に嚢胞様X線透過像を認めたが、手術所見では嚢胞はみられず肥厚した歯嚢が存在していた。水野ら³¹⁾によれば、本邦報告例のうち嚢胞の存在を確認しているのは、関本ら³⁹⁾、本橋ら⁴³⁾、河野ら⁴⁴⁾の3例にすぎない。

鎖骨の欠損も頭蓋骨の異常と同様に種々の程度に存在する。有瀧ら⁵⁾によれば、鎖骨欠損について記載の明らかな本邦報告例65例のうち、両側性欠損は58例(89.2%)で、そのうち左右対称のものが48例を占め、特に両側外側欠損が27例に認められ、中央欠損は16例、両側全欠損は7例であったという。著者らが追加渉猟した36例のうち、鎖骨欠損について記載が明らかなものは24例で、全例両側性欠損であった。そのうち左右対称的に現れたものは20例で、その内訳は外側欠損11例、内側欠損1例、中央欠損1例、全部欠損5例、内外側欠損2例であった。著者らの症例1は左右対称性に内外側端の欠損を認めたが、症例2は右側の全部欠損と左側の外側端の欠損を認めた。

骨盤の変化は、若年者では腸骨、仙骨、恥骨間の癒合不全がみられ、特に恥骨枝の形成不全が著明である。成人でも、仙腸関節の開大や恥骨結合面の離開などがみられることも比較的多く、一般に劣成長のため狭骨盤を呈するが、その程度は種々に存在するようである。

他の骨格の変化では、脊椎破裂、脊椎側彎、手根骨、足根骨、手指骨、および足趾骨の形成遅延等が多く報告されているが、これらの変化も種々に存在するようである。

また本症には、知能障害やてんかんを合併した報告⁵⁾

もあるが、本症患者の知能は一般に正常で本症との関係は不明である。

本症の遺伝性は古くから注目されており、欧米では多くの家族的発症例が報告され、その遺伝形式は常染色体による優性遺伝であると考えられている^{34,45)}。しかし、ごくまれな常染色体性劣性遺伝を示した例も報告され、渡部ら²⁹⁾は本症の遺伝形式には常染色体性優性遺伝と常染色体性劣性遺伝とがあり、遺伝子の異型性の存在が示唆されると述べている。また、遺伝関係を認めない多くの散発例も報告され、Rhinehart は本症に mutations dysostose の名称を与え、Schuch らによれば15.9～53.9%の散発例があるといわれている⁵⁾。

本邦における家族的発症例は、有瀧ら⁹⁾によれば89例のうち18家系に47例であり、散発例は43例であったといわれ、亀谷ら⁸⁾によれば117例のうち遺伝関係が明らかなのは23例で19.7%であったと報告している。また、亀谷らの集計では親子2代の発現した場合は第2代目のみを遺伝による症例としているため、有瀧らの報告よりも少数となっている。

前述のように著者らは、先人の渉猟した報告例^{5,8)}とともに、自験例を加えて153例を集めたが、そのうち親子に発症したものは、25家系に50例で全体の32.7%であった(表6)。しかし、これらの他に詳細が不明のため報告例として取り扱われなかったものが12例存在するので、これを加えると165例中62例(36.2%)は家族的発症と考えられる。また、野本ら²¹⁾、宮野ら²²⁾、金沢ら³²⁾は、両親については不明であるが同胞内での発症例を報告している。実際には、このような遺伝疾患について家族歴を詳細に調査することは困難な場合が多く、同胞内の発症や種々の不全型が存在することを考え合わせれば、家族的発症例はさらに多いと考えられる。ちなみに、自験例の症例2の同胞についても精査を行ったが、異常所見は認められなかった。症例1の両親、同胞、配偶者については精査の機会が得られなかったが、詳細な問診により本症はほぼ否定された。

本症の染色体検査についての報告は、渡辺ら²⁸⁾、本田ら³³⁾、倉科ら³⁷⁾、落合ら⁴⁹⁾、佐藤ら⁵⁰⁾によってなされているが、佐藤らの1例を除けば、いずれも数と形態に異常は認められていない。佐藤らはG群短腕の延長を認めたが、本症との関連は不明としている。自験例2例についても異常は認められず、本症と染色体異常との関係は否定的であった。

結 語

今回著者らは、母子に発現した鎖骨頭蓋異骨症を経験したので報告した。また、先人が渉猟した本邦報告例を基礎に、自験例を含めて153例を集め文献的考察を行った。

1) 本症の特徴的所見である頭蓋骨、鎖骨、骨盤など

の形成不全や、口腔領域での異常は症例により種々の程度に現れ、多くの不全型の存在を示唆した。

2) 本邦報告例153例のうち、親子に発症したものは、25家系に50例で、全体の32.7%であった。しかし、同胞内での発症例や多くの不全型が存在することを考え合わせると、さらに詳しい家系調査により家族的発症例は増加するであろうと推察された。

本論文の要旨は、第28回日本口腔外科学会総会において報告した。

引 用 文 献

- 1) 木下 功, 原 浩三, 他: 両側鎖骨欠損を伴なう全身性骨発育異常症 (Dysostosis cleidocranialis) の歯科学的観察. 口病誌 14: 111-117 1940.
- 2) Kalliala, E. and Taskin, P.J.: Cleidocranial dysostosis, Report of six typical cases and one atypical case. Oral Surg 15: 808-822 1962.
- 3) G.W. Oatis Jr., G.R. Robertson, et al.: Cleidocranial dysostosis with mandibular cyst. Report of a case. J Oral Surg 40: 62-67 1975.
- 4) R.P. Hylton Jr. and J.E. Albright: Cleidocranial dysostosis: report of case. J Oral Surg 28: 682-685 1970.
- 5) 有瀧世界爺, 安坐間薫, 他: Dysostosis Cleidocranialis の母子例, 本邦報告 89 例の観察. 小児科臨床 29: 401-409 1976.
- 6) 遠藤寺宗徳監修: 現代小児科学大系 9. 中山書店, 東京, 1969, 201-204頁.
- 7) 佐藤道雄, 小宅健雄, 他: Dysostosis cleidocranialis の1例. 小児科臨床 15: 602-606 1962.
- 8) 亀谷明秀, 野村寿男, 他: 鎖骨頭蓋異骨症の1例. 口科誌 29: 483-492 1980.
- 9) 梶 隆一, 連 利隆, 他: 鎖骨頭蓋異骨症の1例. 日口外誌 27: 774-785 1981.
- 10) 下里常弘, 待田順治, 他: Dysostosis cleidocranialis の1例. 口科誌 16: 348-360 1967.
- 11) 渡辺信彦, 幸治敏興: Dysostosis cleidocranialis. 小児科 13: 663-668 1972.
- 12) 永井春三, 大石俊夫: Dysostosis cleidocranialis に就て. 綜合臨床 7: 179-185 1958.
- 13) 木村光孝, 原田隆文, 他: 鎖骨頭蓋異骨症の歯科学的所見. 九州歯会誌 25: 634-641 1972.
- 14) 園山 昇, 佐藤田鶴子, 他: Dysostosis cleidocranialis の1例について. 日口外誌 23: 267-272 1977.
- 15) 西村 章, 高木信雄, 他: Cleidocranial dysostosis の1例. 齒放 17: 159-162 1977.
- 16) 西村 修, 原田孝久, 他: Cleidocranial dysostosis の1例(抄). 日口外誌 25: 443 1979.
- 17) 田中 勉, 井上一男, 他: Cleidocranial dysostosis の2症例(抄). 日口外誌 25: 1638 1979.

- 18) 中澤敏旦, 中澤望典: Cleidocranial dysostosis の1例. みちのく歯学誌 10: 37-39 1979.
- 19) 田中勇三, 安藤雅史, 他: 生後5か月より観察した Cleidocranial dysostosis 6歳男児の1例(抄). 小児科診療 43: 926 1980.
- 20) 見崎 徹, 京田直人, 他: 鎖骨頭蓋異骨症の1例(抄). 日口外誌 26: 1701 1980.
- 21) 野本泰正, 土屋恵一, 他: Cleidocranial dysostosis の姉妹例(抄). 小児科診療 43: 674 1980.
- 22) 宮野前建, 吉光千記: 鎖肛をはじめ種々の合併症を伴った Cleidocranial dysostosis の兄妹例(抄). 日小児会誌 84: 297 1980.
- 23) 広瀬永康, 野原義弘, 他: 多くの過剰歯を伴った Cleidocranial dysostosis の1例. 小児歯誌 19: 106-114 1981.
- 24) 許斐博史, 舟橋満寿子, 他: Cleidocranial dysostosis の母子例. 小児科診療 46: 127-130 1983.
- 25) 山川義亮, 高野嘉昭, 他: 家族的にみられた Dysostosis cleidocranialis (抄). 口科誌 30: 678 1981.
- 26) 滝川幹男, 富田陽二: Cleidocranial dysostosis の1例(抄). 口科誌 30: 678 1981.
- 27) 深沢裕文, 長谷川正文, 他: 12歯の埋伏過剰永久歯を有する骨格型下顎前突の1症例. 口科誌 31: 173-182 1982.
- 28) 渡辺 熙, 玉川輝明, 他: 鎖骨頭蓋形成不全症(cleidocranial dysostosis)の3例. 脳と発達 14: 71-76 1982.
- 29) 渡部 健, 杉浦保夫: Cleidocranial dysplasia — 3代10名に発症した1家系報告とその遺伝的考察 —. 臨整外 17: 1245-1254 1982.
- 30) 楊 栄展, 三吉聖一朗, 他: 親子にみられた鎖骨頭蓋異骨症. 九州歯会誌 37: 645-653 1983.
- 31) 水野智之, 北島晴比古, 他: 多数の埋伏歯を伴った鎖骨頭蓋異骨症の1例. 日口外誌 29: 2333-2341 1983.
- 32) 金沢治樹, 宮沢政義, 他: 鎖骨頭蓋異骨症の1例(抄). 口科誌 33: 164 1984.
- 33) 本田武司, 中島泰臣, 他: 鎖骨欠損を伴う多数歯埋伏の1例. 日口外誌 23: 138-143 1977.
- 34) Koch, P.E. and Hammer, W.B.: Cleidocranial dysostosis: review of the literature and report of case. J Oral Surg 36: 39-42 1978.
- 35) 持山彌之助: Dysostosis cleido-cranialis に依る多発性埋伏歯及び其の他の所見を有する1例に就て. 口科誌 5: 238-244 1956.
- 36) 柳沢 融, 石川富士郎: 家族的にみられた Dysostosis cleidocranialis のX線像(抄). 日医放会誌 29: 930 1969.
- 37) 倉科憲治, 武田 進, 他: 家族的に見られた Cleidocranial dysostosis. 口科誌 27: 123-131 1978.
- 38) 朝倉武邦, 山口富二雄, 他: 上顎前歯部に乳歯過剰歯と永久歯埋伏過剰歯を有する1症例. 歯科学報 79: 303-306, 1979.
- 39) 関本恵一, 中西孝一, 他: 21歯の埋伏歯を有する鎖骨頭蓋異骨症の1例. 口科誌 19: 966-972 1970.
- 40) 宇賀春雄, 久野吉雄, 他: 上下顎に多数の歯牙の埋伏が認められた2症例について. 日口外誌 17: 465-470 1971.
- 41) 遠藤 孝, 亀谷哲也, 他: 上下顎左右小白歯部に6本の過剰歯を有する稀有なる1例. 口科誌 18: 121-125 1969.
- 42) Hesse: 1) より引用.
- 43) 本橋正史, 坂田憲昭, 他: 鎖骨頭蓋異骨症の2症例について. 小児歯誌 13: 65-71 1975.
- 44) 河野幸孝, 小林 博, 他: Dysostosis cleidocranialis の1例, その1形態的所見について(抄). 歯科学報 76: 1962-1963 1976.
- 45) Douglas, B.L. and Greene, H.J.: Cleidocranial dysostosis: report of case. J Oral Surg 27: 41-43 1969.
- 46) 小池宣之, 山田竜作: 鎖骨頭蓋骨形成不全(cleidocranial dysostosis)のX線像について(抄). 日医放会誌 28: 1084-1085 1968.
- 47) 水田隆三, 笹川広明, 他: Familial cleidocranial dysostosis の2家系. 小児科 12: 977-982 1971.
- 48) 北川敏夫, 浅山 滉, 他: Dysostosis cleido-cranialis の2例(抄). 日外会誌 74: 201 1973.
- 49) 落合靖一, 浅野秀明, 他: 鎖骨頭蓋異骨症の遺伝学的研究. 小児歯誌 1: 82-85 1963.
- 50) 佐藤公彦, 蒲池世史郎, 他: Cleidocranial dysostosis の1例. 九州歯会誌 22: 249-258 1968.