先天性無舌症の1例

横江 義彦・兵 行 忠・広岡 康博
飯塚 忠彦・小野 尊睦

A case of the congenital aglossia

Yoshihiko YOKOE・Yukitada HYO・Yasuhiro HIROOKA
Tadahiko IIZUKA・Takatoki ONO

Abstract: Congenital aglossia is a rare tongue anomaly. There were 16 cases reported in Japan of which only one was an adult case.

Recently we experienced a congenital aglossia case. The patient, a 20-year-old female, is the youngest of two children of unrelated parents, aged 32 (father) and 28 (mother). The patient's mother had a drugless normal pregnancy and normal delivery. The patient had sucking difficulty, but no treatment such as nasal feeding.

Intraorally, a small extruded mass was recognized from the floor of the mouth. Both of the maxillary and the mandibular arches were very narrow, and three incisors of the mandible were congenitally missing. Radiographically, the existence of hyoid bone, submandibular salivary gland and suprahyoid muscles were suggested by computed radiography and computed tomography. However, the patient had almost normal taste and clear pronunciation.

Key words: aglossia, difficulty of sucking, tongue anomaly

緒 言

舌には種々の奇形が発現するが、その中でも、いわゆる先天性無舌症あるいは小舌症はきわめてまれなものとされている。本邦における報告例は著者らの渉猟した範囲では、梅田ら¹⁾をはじめ16例を数えるのみで、うち成人まで生存した例は1例²⁾にすぎない。最近著者らは狭口蓋を伴った先天性無舌症の1例を経験したので、その詳細を報告する。

症 例

患 者：■■■■ 20歳 女性。
初 診：昭和59年10月■■日。
主 訴：構音障害。

京都大学医学部口腔外科学教室
(主任：小野尊睦教授)
Department of Oral and Maxillofacial Surgery,
Faculty of medicine, Kyoto University (Chief:
Prof. Takatoki Ono)
受付日：昭和60年5月24日

家族歴：家族で顔面・体幹に奇形を有するものなし。

既往歴：患者は2人兄妹の第2子で、出生時の両親の年齢は父32歳、母28歳で、血族結婚はない。生下時体重は2500g、正常分娩である。妊娠中、特記事項はなく、服用薬もない。

現病歴：生後まもなく哺乳状態不良のため近医を受診し、無舌症を指摘されるも、鼻腔栄養等の特別な哺乳指導は何ら受けず、放置される。乳児期には、はじめ良好な体重増加は得られなかったものの、離乳期からは徐々に改善され、以後順調な発育を遂げる。

現 症：

全身所見：身長162cm、体重55kgで、体幹には何ら異常はなく、胸部レントゲン写真、心電図、血液および尿検査でも異常所見は認められない。

顔貌所見：顔面はオトガイ部がやや狭小であるが、左右は対称である(写真1)。

口腔内所見：口底中央部に1.5×0.9cm大の小突起が認められる。これは口底粘膜に比してやや赤色を呈し、表面は平滑で弾性軟、随意運動は不可能である。その後方には舌扁桃様の隆起があり、前後方向の運動が可能である。左右側とも口底は代償性に膨隆しており、咀嚼、嚥下および発音といった機能時には、上下方向のみでは

写真 1 顔貌所見

写真 2 口腔内所見

写真 3 上下顎石膏模型

あるが舌とよく似た運動を行い、その機能を補っているものと推察される（写真2）。現在、固形物の摂取に関してはなんら障害はないが、流動物の嚥下がやや困難であ

る。また舌欠損のため喉頭蓋が直視可能である。下顎歯列弓は著しく狭窄し、歯牙は舌側傾斜しており、上顎歯

列弓も下顎に対応して狭窄し著しい狭口蓋を呈している(写真3)。口蓋の大きさを石膏模型より計測すると、口蓋高15.0 mm に対し、口蓋幅26.0 mm で、口蓋幅高示数は $\frac{\text{口蓋高}}{\text{口蓋幅}} \times 100 = 57.7$ である。下顎前歯部には3歯の

先天的欠損があり、萌出歯はいずれもウ蝕傾向が強く、舌欠損による口腔内自浄作用の低下がその一因と考えられる。また残存大臼歯はX線写真より、すべて単根でかつ単根管である(写真4)。

セファロ分析：頭蓋に対する上下顎骨の前後的位置関係、ならびに上下顎歯槽基底の位置関係に大きな変位はないが、Gonial angle が+4 S.D. と大きく、下顎が著しく時計方向に回転しており、また下顎下縁平面および咬合平面に対する下顎中切歯歯軸傾斜角が非常に小さく、下顎前歯の著しい舌側傾斜が認められる(写真5, 図1)。

Computed radiography および頭部 CT 所見：

写真4 パノラマX線写真

Computed radiography より、形態的に正常と思われる舌骨が認められ、さらに下顎角直下に顎下腺と思われる像、ならびに舌骨体部より斜め上方に走る舌骨上筋様の像が認められる(写真6)。頭部 CT 所見では、口底を形成する厚い筋組織の存在と、それとは明らかに density の異なる口底小突起の存在が確認される(写真7)。

味覚検査：定性試験は、検査試薬として塩味は15%食塩水、甘味は10%ショ糖水、酸味は10%クエン酸、苦味は1%塩酸キニーネを用い、綿棒に浸して口底小突起、舌扁桃様部および軟口蓋に塗布した。その結果、口底小

図1 セファログラム分析表

写真5 頭部X線規格写真

写真 6 Computed radiography 所見

写真 7 頭部 CT 所見

突起のみ4原味全ての判別が可能であった。次に電気味覚計による検査では、口底小突起の閾値が正常範囲を大きく上回っているものの、いずれの部位にも応答が認められた(図2)。

発音機能検査 ソナグラムを用いて正常人の発音と比較した結果、イ列の音にひずみがあり、子音では舌尖を歯茎部につけて発音する歯茎音が不明瞭で、とくに弾音の省略が目立ったが、破裂音、摩擦音の成分はかなり明瞭に認められた。

考 察

本症の頻度は Sinclair と McKay³⁾ によると、顔面奇形の0.1%であり、非常にまれな疾患である。本症は新生児期の嚥下性肺炎による死亡例が多く、内外報告例48例中、成人は9例にすぎない。また性別は男性21例、女性27例で、女性にやや多くみられる。合併症として、過去の報告例^{1-4,7,8,10-21)}では、口唇・口蓋裂、下口唇欠如、下顎正中裂、上下顎歯槽の骨性癒合、口咽頭膜の残遺、正中部歯牙の先天性欠損、外転神経麻痺、四肢の奇形ならびに内臓逆位等の内臓奇形があげられているが、今回の著者らの症例では下顎切歯の先天性欠損が確認されたものの他の奇形は合併していなかった。

本症は一般に Aglossia-adaactylia syndrome として取り扱われることが多いが、その表現はさまざまで、誤解を避けるために Hall⁴⁾ は図3に示すような分類を試みている。

本症の病因としては種々考えられているが、現在のところ2説が有力で、その第1は子宮内環境因子説ともいうべきもので、Gorlin と Pindborg⁵⁾ は本症の家族内集積の事実を見出し得ず、遺伝的因子より子宮内環境が重要であるとし、また Torpin⁶⁾ は妊娠早期の羊膜破裂に伴う線維の付着による発育障害であるとしている。他方 Nevin⁷⁾ は糖尿病の母親の子供にみられる奇形と似ていることから、糖尿病との関連を指摘している。第2は遺伝子説で、Kelln⁸⁾ は本症は子宮内外傷に影響されるのではなく、末梢の組織発育に関連する遺伝子の欠如によ

1. 定性試験

部 位	味 質			
	塩 味 (15%食塩水)	甘 味 (10%蔗糖水)	酸 味 (10%クエン酸)	苦 味 (1%塩酸キニーネ)
口底小突起	+	+	+	+
舌扁桃様部	—	—	—	—
軟 口 蓋	—	—	—	—

(+：味質判定可，—：味質判定不可または反応なし)

2. 電気味覚検査

使用器械：電気味覚計 (Rion 製, TR-05型)

刺激時間：1秒，刺激間隔：2秒

判定条件：3回刺激し，2回回答があった最小値を閾値とする

部 位	閾 値 (dB)	正常範囲* (dB)
口底小突起	14	≤ 8
舌扁桃様部	16	≤ 14
軟 口 蓋	18	≤ 22

* 口底小突起は鼓索神経領域，舌扁桃様部は舌咽神経領域に相当すると仮定

図 2 味覚検査

Type I	
A) Hypoglossia	
B) Aglossia	
Type II	
A) Hypoglossia-Hypodactylia	
B) Hypoglossia-Hypomelia (Peromelia)	
C) Hypoglossia-Hypodactylomelia	
Type III	
A) Glossopalatine Ankylosis (Ankyloglossum Superius Syndrome)	
B) With Hypoglossia	
C) With Hypoglossia-Hypodactylia	
D) With Hypoglossia-Hypomelia	
E) With Hypoglossia-Hypodactylomelia	
Type IV	
A) Intraoral Bands and Fusion	
B) With Hypoglossia	
C) With Hypoglossia-Hypodactylia	
D) With Hypoglossia-Hypomelia	
E) With Hypoglossia-Hypodactylomelia	
Type V	
A) The Hanhart Syndrome	
B) Charlie M. Syndrome	
C) Pierre Robin Syndrome	
D) Moebius Syndrome	
E) Amniotic Band Syndrome	

図 3 Hall⁴⁾ の分類

るとし，Temtamy と McKusick⁹⁾ は常染色体優性遺伝あるいはさらに複雑な遺伝的因子を示唆している。しかしながら過去の舌形成不全の報告例をみると片側性の欠損が多く，Johnson¹⁰⁾ のように遺伝的障害では非対称性の疾患はあまり認められないことから，外因性障害によるという考え方が支持されている。

本症の原因を舌の発生機序より考えると，舌前方2/3は胎生第4週の末頃，舌盲孔の頭方に現れる無対舌結節と，その両側に発生する2つの外側舌隆起との発育癒合によって形成される。この3つの隆起はいずれも第1鰓弓の間葉の増殖からできるのに対し，舌後方1/3は第2鰓弓由来のコブラと，第3第4鰓弓由来の鰓下隆起から発生する²²⁾ (図4)。過去の多くの報告例と同様に今回の著者らの症例でも舌前方2/3の欠損が考えられ，これは第1鰓弓のみが何らかの障害を受けたためではないかと推測される。舌と下顎の発生の初期の段階で両者に血液を供給するのは外頸動脈ではなく，一時的な血管であるアブミ骨動脈であり，この動脈が何らかの原因で損傷を受けたり，未発達であったりした場合に本症を引き起こすのではないかと考えられている^{10,23)}

舌乳頭は舌の発生の54日目頃に出現するが，そのうち茸状乳頭は第2鰓弓の支配神経である顔面神経の鼓索神経に，また有郭乳頭と葉状乳頭は第3鰓弓の支配神経である舌咽神経におおの刺激されてはじめて発生す

図 4 舌の発生

る²²⁾。ゆえに第1鰓弓に関連する舌前方2/3の発生が不完全に終わっても、第2および第3鰓弓の発育が順調であれば舌後方1/3の粘膜上に舌乳頭が形成されることは十分に考えられる。したがって今回の症例の口底上に認められた小突起は舌後方1/3の粘膜と思われる。ただし口底上小突起の生検は行いえず、乳頭の存在を確認することはできなかった。

発音機能があまり損なわれていなかったのは、槽谷ら²⁴⁾は舌癌のため舌口底部全切除、即時口底再建術を受けた症例で、術直後にはほとんど発音不能状態であったものが、1年8か月を経て次第に改善されており、移植された皮膚が咀嚼筋群と調和して隆起し、舌根部の機能を代償しているのが観察されたと報告している。先天性無舌症の場合も同様に、舌組織に代わる代償組織がどの程度の可動性を有するか、が発音に大きく関わってくるものと考えられる²⁴⁾。今回の症例の場合、口底を形成する筋層が成長につれて発達し、発音機能を徐々に獲得してきたと推察される。

また本症の治療法については、過去の報告にも記載例

はなく、形態的な舌の回復のみ行っても、咀嚼・嚥下・発音および味覚といった機能の改善は望めず、むしろ阻害するようになることを考えれば、積極的に手術を試みることはあまり意味がないと思われる。

結 語

20歳女性の先天性無舌症の1例を経験したので報告した。本症例は舌の欠損により、オトガイの狭小、歯列の狭窄および歯牙の舌側傾斜を示しているが、咀嚼・嚥下・発音といった機能は口底の上下運動によりかなり代償されており、味覚についてもその機能は失われておらず、非常に興味深い所見として報告した。

引 用 文 献

- 1) 梅田良三, 宮下 清, 他: 右胸心をともなった先天性小舌症の1例. 耳喉 32: 597-598 1960.
- 2) 河合 幹, 織家 茂, 他: 先天性無舌症の1

- 例, 日口外誌 26: 1276-1279 1980.
- 3) Sinclair, J.G. and McKay, J.: Median hare lip, cleft palate and glossal agenesis. *Anat Rec* 91: 155-160 1945.
 - 4) Hall, B.D.: Aglossia-adactylia. *Birth Defects* 7: 233-236 1971.
 - 5) Gorlin, R.J. and Pindborg, J.J.: *Syndromes of the Head and Neck*. 1st Ed, McGraw-Hill Book Co, New York, 1964, p 37-40.
 - 6) Torpin, R.: *Fetal Malformations Caused by Amnion Rupture During Gestation*. Charles C Thomas, Springfield, Ill., 1968, p 180.
 - 7) Nevin, N.C., Dodge, J.A., et al.: Aglossia-adactylia syndrome. *Oral Surg* 29: 443-446 1970.
 - 8) Kelln, E.E., Bennett, C.G., et al.: Aglossia-adactylia syndrome. *Amer J Dis Child* 116: 549-552 1968.
 - 9) Temtamy, S. and McKusick, V.A.: Synopsis of head malformations with particular emphasis on genetic factors, *Birth Defects Original Article Series* 5: 125-184 1969.
 - 10) Johnson, G.F. and Robinow, M.: Aglossia-adactylia. *Radiology* 128: 127-132 1978.
 - 11) Pettersson, G.: Aglossia congenita with bony fusion of the jaws: Report of one case. *Acta Chir Scand* 122: 93-95 1961.
 - 12) Roth, J.B., Sommer, A., et al.: Microglossia-micrognathia. *Clin Pediat* 11: 357-359 1972.
 - 13) Nevin, N.C., Burrows, D., et al.: Aglossia-adactylia syndrome. *J Med Genet* 12: 89-93 1975.
 - 14) Tuncbilek, E., Yalcin, C., et al.: Aglossia-adactylia syndrome (Special emphasis on the inheritance pattern). *Clin Genet* 11: 421-423 1977.
 - 15) Elzay, R.P., Van Sickels, J.E., et al.: Oro-mandibular-limb hypogenesis syndrome: Type IIC, Hypoglossia-hypodactylomelia. *Oral Surg* 48: 146-149 1979.
 - 16) Lustmann, J., Lurie, R., et al.: The hypoglossia-hypodactylia syndrome: Report of 2 cases. *Oral Surg* 51: 403-408 1981.
 - 17) 伊東 央, 内野孝子, 他: 舌尖部, 舌体部の形成不全を伴った Pierre-Robin 症候群の1剖検例. *小児科臨床* 27: 1213-1216 1974.
 - 18) 村松和彦, 小田禎一: sleep apnea を伴った小舌症, 小顎症, 狭口蓋の1例. *日小児誌* 82: 668-671 1978.
 - 19) Wada, T., Inoue, K., et al.: Hypoglossia-hypodactylia syndrome: Report of a case. *J Osaka Univ Dent Sch* 20: 297-304 1980.
 - 20) Ikeda, T., Ohdo, S., et al.: Syndromes associated with microglossia and ectrodactyly: Case reports and review of literatures. *Cong Anom* 23: 195-205 1983.
 - 21) 堤 脩郎, 増田典男, 他: Hypoglossia-hypodactylia 症候群の臨床例. *小児歯誌* 20: 296-305 1982.
 - 22) 星野一正訳: Moore 人体発生学. 第2版, 医歯薬出版, 東京, 1978, 155-178頁.
 - 23) Sperber, G.H.: *Craniofacial Embryology*. 3rd Ed, Wright. PSG, Bristol London Boston, 1981, p 111.
 - 24) 糟谷政代, 岡本善博, 他: 舌癌摘出症例の構音障害, 1. 全摘による無舌の1例. *口科誌* 27: 363-372 1978.