同胞にみられた鎖骨頭蓋異骨症

萩原 寛 司・沖津 光 久・永峰浩一郎

嶋 田 淳・吉川 正 芳*・山本美朗

Cleidocranial dysostosis in siblings

Hiroshi HAGIWARA・Mitsuhisa OKITSU・Kouichiro NAGAMINE

Jun SHIMADA・Masayoshi YOSHIKAWA*・Yoshiro YAMAMOTO

Abstract : Two brothers with cleidocranial dysostosis were encountered. The younger brother first presented with a complaint of masticatory difficulty. X-ray examination revealed the presence of 27 impacted teeth and absence of the clavicles. The case was managed by fenestration and tooth traction.

Close examination of the older brother, performed on suspicion of the same disease, also revealed the presence of 25 impacted teeth and absence of the clavicles. In Japan at least 270 cases of this disease have been reported in the literature. In 117 of them, the disease was familial. By assay with an X-ray microanalyzer, the Ca and P contents in the mandibular bone did not differ between our patients and normal adults.

Key words : cleidocranial dysostosis (鎖骨頭蓋異骨症), siblings (同胞), hereditary (遺伝性)

緒 言

鎖骨頭蓋異骨症は、鎖骨の欠損や形成不全、頭蓋の發育不全さらに、乳歯の晩期残存と多数歯埋伏を主徴とする先天性骨系統疾患である。本症は、一般に常染色体優性遺伝により発症するといわれており、欧米においては家族性発症率が、50～60%といわれているが、本邦における報告は少ない。今回、著者らは同胞にみられた本症を経験したので報告する。

症 例

患 者：20 歳 男性。

初 診：1991 年，5 月

主 訴：咀嚼障害。

既往歴：9 歳時に右側大腿部を骨折。

明海大学歯学部口腔外科学第 1 講座
(主任：山本美朗教授)

* 明海大学歯学部歯科矯正学講座
(主任：清村 寛教授)

First Department of Oral and Maxillofacial
Surgery, Meikai University School of Dentistry
(Chief : Prof. Yoshiro Yamamoto)

* Department of Orthodontics, Meikai University
School of Dentistry (Chief : Prof. Hiroshi
Kiyomura)

受付日：平成 5 年 8 月 19 日

現病歴：左側下顎大臼歯う蝕治療の目的で某歯科を受診したところ，X線診査で多数の埋伏歯を指摘され，精査を勧められ紹介により当科を受診した。

現 症

全身所見：身長 149.5 cm，体重 49 kg と小柄だが，栄養状態は良好であった。

局所所見：顔貌は，前額部が広く突出し，中顔面の陥凹がみられた。口腔内所見として萌出歯は

6EDCA	AC46
6EC21	12CDE6

で，

EDCA	AC4
E	DE

は残根状態， $\overline{6|6}$ は高度のう蝕により歯冠崩壊を認めた。また，高口蓋などの所見はみられなかった。

X線所見：オルソパントモグラムで 27 本の埋伏歯を認め，4 本が過剰歯であった(写真 1)。また，後頭一前頭方向 X 線撮影写真では大泉門の開存を認め，胸部 X 線正面写真では，両側の鎖骨欠損，脊柱 2 分裂および，釣鐘状胸部が認められた。しかし，手根骨の X 線写真では異常所見は認められなかった(写真 2)。

臨床検査成績：血液，生化学一般検査および尿検査いずれも異常所見はなく，染色体核検査においても異常所見は認められなかった。

処置および経過：患者に本疾患の病態を説明するとともに， $\overline{6|6}$ の歯内療法を施行後，咬合挙上の目的で $\overline{6|6}$ に全部鑄造冠を装着した。その後，当院歯科矯正科に埋伏歯部開窓後の牽引についての対診を行い，その後， $\overline{1CD}$ および $\overline{4\ 5}$ 部埋伏過剰歯の抜歯を行うと

写真 1 弟の初診時パノラマX線写真およびパノラマX線写真の模式図
sup: 過剰歯

写真 3 弟の「34」開窓後フック装着時の口腔内写真

写真 2 弟の胸部X線正面写真

写真 4 兄の初診時パノラマX線写真およびパノラマX線写真の模式図
sup: 過剰歯

写真 5 兄の胸部X線正面写真

ともに「34」の開窓術を施行し、「34」の唇側および頬側に牽引用フックの装着を行った。さらに、2か月後、Eと埋伏している「4」部にみられた埋伏過剰歯の抜歯を行うとともに、「43」の開窓術を施行し「4」頬側に牽引用フックを装着し、牽引療法を開始した(写真3)。

また、本疾患が、骨系統疾患であることから、開窓術時に採取した下顎骨緻密骨片のCaとPの成分分析をX線アナライザーによって行ったところ、健常者と比較して、大きな差異は認められなかった。

一方、患者からの詳細な問診により、兄に同疾患が疑われたため精査を行った。

患者: 31歳 男性。

初診: 1992年, 10月

主訴: 精査目的。

既往歴: 特記事項なし。

現症

全身所見: 身長 148 cm, 体重 52 kg と小柄であったが、栄養状態は良好であった。

局所所見: 顔貌は、弟と同様、前額部の突出、中顔面の陥凹感がみられた。一方、口腔内所見で

$\frac{76CBA}{65DC21} \mid \frac{ABC67}{12CDE6}$ の萌出を認め $\frac{DCBA}{DC} \mid \frac{ABC}{CDE}$ は残根状態であった。X線所見ではオルソパントモグラムで25本の埋伏歯を認め、5本が過剰歯であった(写真4)。また、後頭一前頭方向X線写真では弟と同様、大泉門

の開存を認め、胸部X線写真では、両側鎖骨欠損、釣鐘状胸部が認められた。しかし、手骨X線写真では、化骨状態正常で形態的にも異常は認められなかった(写真5)。

臨床検査成績：血液、生化学一般検査および尿検査はいずれも異常所見は認められず、また、染色体核検査でも異常所見は認められなかった。このため、兄にも弟と同様の疾患であることを説明し、加療の必要があることを勧めたが同意を得ることができなかった。

考 察

鎖骨頭蓋異骨症は、1765年Martin¹⁾により先天性鎖骨欠損症として初めて報告され、1897年Marieら²⁾が、本疾患に遺伝が関与することをあげ *dysostosis cleidocranialis hereditaire* と命名した。その特徴として、1. 大泉門閉鎖不全、2. 上顎骨の發育不全に伴う相対的下顎前突、3. 永久歯の萌出遅延、乳歯の晩期残存、4. 過剰歯、5. 鎖骨の一部欠損および全欠損が述べられている³⁾。

自験例では、X線撮影から兄弟とも、本症の特徴である頭蓋骨大泉門閉鎖不全、両側鎖骨の欠損が認められた。また、口腔内所見としては、兄弟ともに乳歯の晩期残存、永久歯の萌出遅延がみられ、オルソパントモグラムで兄に5本の過剰歯を含む25本の埋伏歯を認め、弟には4本の過剰歯を含む27本の埋伏歯を認め、本症の典型例と思われた。

一般に本症は、常染色体優性遺伝といわれ、欧米では、500例以上の報告のうち50～60%が家族性であるとされている。本邦では新美ら⁴⁾が、1988年まで本邦症例144例のうち家族性には26家系68例と報告している。しかし、1992年までに著者らが行った検索では、270例認められ、家族性の報告は49家系117例であった。自験例では、詳細な問診により、父親にも本症が疑われ、検索を考慮したが、協力が得られず施行しえなかった。

本症の原因としては、遺伝的要因、染色体異常、環境的要因があげられ、多くの染色体検査報告もみられるが、佐藤ら⁵⁾のG群短腕の延長を認めたという報告以外、染色体に異常所見を認めた報告はなく、自験例でも染色体に異常は認められなかった。

一方、乳歯晩期残存や多数歯埋伏を特徴とする本疾患の歯科的処置にあたり石川ら⁶⁾は、患者の暦年齢および歯の年齢に対応した処置が必要であると述べ、4つの年齢層に分類し、18歳以上では補綴処置が中心に

なると述べている。しかし、自験例のように下顎第1大臼歯が保存可能で、固定源となる歯がある場合は、開窓術を行うことで、埋伏歯の萌出誘導をはかり、咬合に関与させることも重要と思われた。

また、下顎緻密骨が永久歯埋伏の一因となっているものと思われ、分析を施行したところ健常者と比べ差が認められなかった。このため、永久歯埋伏の原因としては、石川ら⁶⁾が述べているように、萌出力そのものの低下、歯槽骨の組織学的変化、破骨細胞の異常、全身的な栄養障害、内分泌異常、遺伝性なども考慮する必要があると思われた。

結 語

今回著者らは、兄弟に出現した鎖骨頭蓋異骨症を経験した。弟には開窓術を施行し、現在、経過観察中である。

本論文の要旨は、1992年11月19日、第38回日本口腔外科学会総会(横浜)において報告した。

採取した下顎骨の成分分析にあたりご指導頂きました本学X線アナライザー室の赤岩裕一殿にお礼申し上げます。

引 用 文 献

- 1) Martin, M.: Sur un déplacement naturel de la clavicule. J med Chir Pharmacol. 23: 456 1765.
吉川靖三: Dysostosis generalisata (羽根田) (Dysostosis cleidocranialis) について. 整形外科 11: 14-24 1962. より引用
- 2) Marie, P. and Sainton, P.: Obsersion d' hydrocephalie hereditaire [pere et fils] par vice de development du crane et du cerveau. Bull Soc Med Hop Paris 14: 706 1897.
吉川靖三: Dysostosis generalisata (羽根田) (Dysostosis cleidocranialis) について. 整形外科 11: 14-24 1962. より引用
- 3) Rubin, R., 青池勇雄監訳: 骨系統疾患. 第1版, 医歯薬出版, 東京, 1976, 399頁.
- 4) 新美 敦, 角 保徳, 他: 鎖骨頭蓋異骨症の2例. 日口外誌 36: 1483-1488 1990.
- 5) 佐藤 公彦, 蒲池世史郎, 他: Cleidocranial dysostosis の1例. 九州歯会誌 22: 249-258 1968.
- 6) 石川好美, 堀本 進, 他: 鎖骨頭蓋異骨症の1例—その歯科的処置方針と埋伏歯の発生機序について—. 口科誌 36: 797-805 1987.