

[症例]

顎・顔面奇形の3症例

岩田 康一\* 石山 信之\* 木村 孝雪\*  
金沢 春幸\* 武藤 寿孝\* 小林 操\*  
高原 正明\*

(昭和55年11月1日受付)

**Key words:** 部分的無歯症, 鎖骨・頭蓋異骨症, 顎・顔面異骨症

はじめに

顎顔面の発生は形態形成の中でも、とくに複雑なものであるため、奇形が多く出現する。発生学的に、顔面の上部の起源は、神経堤由来の間葉細胞であり、また、下部は鰓弓由来のものであり、それらは個々においても、あるいは両者の癒合においても、複雑な過程を経て分化する。

臨床的に口腔・顎・顔面領域の奇形は、口唇・口蓋および頬の奇形、舌の奇形、顎骨の奇形に大別されるが、中でも口唇・口蓋裂の発生頻度は著しく高く、出産児の500例に1例の割合で出現する。また、この他に系統障害による奇形、すなわち、外胚葉異形成や種々の外因から発生する複合的奇形が認められる。

最近われわれは、前者のものとして顎・顔面異骨症、後者のものと思われる部分的無歯症および鎖骨・頭蓋異骨症を経験した。これらは比較的発生頻度が少ない奇形であるので、それぞれの症例について報告し、先人の症例に加えたい。

症 例 1

部分的無歯症 (partial anodontia)

患者: ○岡○子, 3歳2カ月, 女性。

初診: 昭和54年4月13日

主訴: 歯牙の萌出不全

家族歴: 両親に血族結婚はなく、患児は同胞2人中の第1子で、両親および同胞はすべて健在で特記すべき疾患はない。

既往歴: 妊娠中の母体の状態は特に異常はなく、在胎39週で正常分娩であった。生下時体重は2,910gで、全身の疾患は9カ月で麻疹に罹患したほかは特記すべき既往はなく、発育も順調であった。

現病歴: 歯牙の萌出遅延があり、2歳1カ月ではじめて両側乳犬歯が萌出し、その後2歳8カ月頃までに $\frac{ED}{E} \mid \frac{E}{E}$ の萌出をみたが、その後歯牙の萌出はない。

現症: 身長94.6cm, 体重13.5kgで、体格・栄養ともに中等度である。頭髪・眉毛にやや疎生を認めるが、爪の形成不全は認められず、また皮膚の状態にも異常は認められなかった。母親によると非常に暑がりであるとのことであるが、臨床的には無汗症を認めない。

四肢の運動および知覚の障害はない。

口腔内は、現在 $\frac{E}{E} \mid \frac{C}{C} \mid \frac{C}{C} \mid \frac{E}{E}$ が萌出しており、 $\frac{C}{C} \mid \frac{C}{C}$ は円錐歯である。歯肉、口腔粘膜に炎症症状やその他の異常は認められない。

X線所見: 現在萌出している乳歯の他に $\frac{6}{6} \mid \frac{6}{6}$ の歯胚を認めるのみで、他の歯牙の歯胚は認められない(図1)。萌出乳歯の歯根の状態は正常で、異常吸収は認められなかった。

臨床検査所見: 血液所見は特に異常を認めず、Wassermann 反応は陰性であった。

処置および経過: 歯牙の先天欠如部位 $\frac{DBA}{BA} \mid \frac{ABD}{ABD}$ に小児義歯を装着し、審美的および機能的な改善をはかり経過観察を行っている。

考察(1)

歯牙の先天的欠如として少数歯の欠如が智歯をのぞく

\* 千葉大学医学部歯科口腔外科学教室

KOICHI IWATA, NOBUYUKI ISHIYAMA, TAKAYUKI KIMURA, HARUSACHI KANAZAWA, TOSHITAKA MUTO, MISAO KOBAYASHI, MASAOKI TAKAHARA: Three cases of malformation of the facial region.

\* Department of Oral Surgery, School of Medicine, Chiba University, Chiba 280.

Received for publication, November 1, 1980.

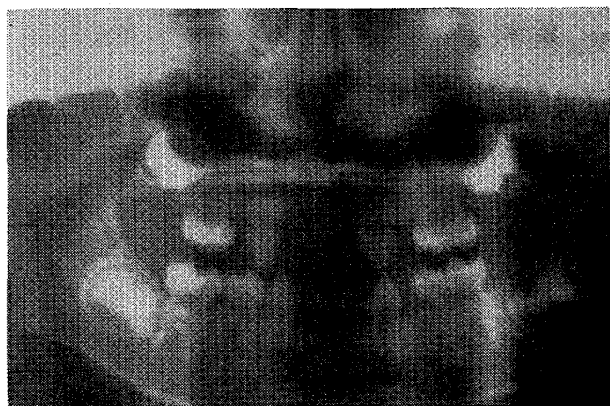


図 1. 症例 1 上下顎・口腔X線写真

永久歯群の  $\frac{5\ 2}{5} \mid \frac{2\ 5}{5}$  部に多くみられるが、多数歯の先天的欠如例はまれであり、欠如歯数が多くなるほどその頻度は少なくなっている。先天的永久歯欠如の成因については報告が多いにもかかわらず、いまだ十分に解明されていない。Bolk<sup>1)</sup>、藤田<sup>2,3)</sup>によれば、歯牙の先天的欠如は系統発生的な退化現象であるとしており、石川・秋吉<sup>4)</sup>によれば、無歯症は初めから歯の原基が形成されない場合と原基は形成されてもその後の発育が高度に障害された結果歯牙が欠如する場合がありうると述べている。そのほか、胎生期および生後の全身的栄養障害・遺伝、外胚葉性異形成症の一分症としてあらわれる場合<sup>5)</sup>、または、甲状腺肥大等の内分泌障害によるもの等が考えられている。なかでも多数歯の欠如例の報告には、系統的疾患として外胚葉異形成症に属するものが多く、毛髪や汗腺の減少、皮膚粗造、爪や指の欠如等外胚葉性器官の発育異常の部分現象として現われるといわれている。

本症例では、やや頭髪、眉毛が疎生であるほかは爪や皮膚の状態等に異常は認められず、年齢が幼弱で発汗テストができず、Ellingson<sup>6)</sup>のいう minor ectodermal dysplasia の疑いもあるが確証できない。家族歴等で遺伝関係は否定されている。妊娠中の自家中毒等の異常はなく、生後9カ月で麻疹に罹患している。岡田、Brendt は麻疹の既往歴をもつものに無歯症の出現している例を報告している。

## 症 例 2

鎖骨頭蓋異骨症 cleidocranial dysostosis

患者：杉〇〇夫、14歳、男性。

初診：昭和53年6月26日

主訴：乳歯の晩期残存と咬合不全

家族歴：両親に血縁はなく、患者は同胞2人中第2子で、両親および同胞はすべて健在で特記すべき疾患はない。

既往歴：妊娠中の母体の状態は特に異常なく、在胎40週で正常分娩であった。生下時体重は3,100 g で、発育程度は正常であった。3歳で麻疹、5歳で水痘に罹患したほかは特記すべき疾患はなかった。

現病歴：年齢に比して身長及び重体等の発育はやや遅く、乳歯列完成も2.5歳以後でやや遅かった。初診時の口腔内は  $\frac{6\ E\ D\ C\ B}{6\ E\ D\ C\ 2\ 1} \mid \frac{C\ E\ 6}{1\ 2\ C\ D\ E\ 6}$  で20本（智歯を含まず）の埋伏歯を認めた。永久歯の萌出時期についての詳細は不明である。

現症：身長138 cm、体重33 kg と体格はやや小さいが栄養状態は普通である。頸は長く肩は撫で肩を呈しており、しかも両側の肩・上腕を前方で異常に接近することができる（図2）。頭部は顔面頭蓋に比して脳頭蓋が大きく、上顎の劣成長と前額部に軽度の陥凹がみられる。両側の拇趾がやや短く第2指の方が長い、その他、四肢に形態ならびに運動の異常はみられない。

口腔内では、高い口蓋と前後に走る溝がみられる。歯牙は  $\frac{6\ E}{6\ 5} \frac{2\ 1}{3\ 2\ 1} \mid \frac{4\ E\ 6}{1\ 2\ 3\ 5\ 6}$  が開存しているが他は未萌出である。咬合状態は、前歯部で開咬を伴う反対咬合で、臼歯部は  $\frac{E}{6}$  及び  $\frac{4\ E}{5\ 6}$  で接触するが、上顎劣成長のため交叉咬合を呈する。

X線所見：胸部X線像で右側鎖骨の形成不全が認められる（図3）。恥骨結合部の離開も認められるが他に特記すべき四肢の骨格異常は認められない。骨年齢も正常範囲内である。頭部X線像では大泉門部の骨欠損および各縫合線の開存と縫合部の二次骨化中心（Wormian bone）がみられ、モザイク状の陰影として認められる。また狭小化した上顎洞と硬化した乳様突起が認められる。口

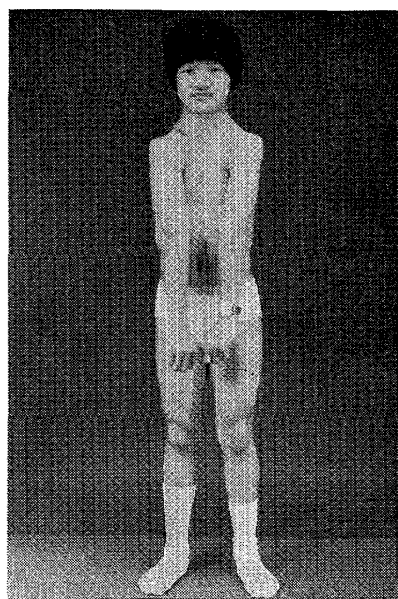


図 2. 症例 2 両側の上腕と肩を接近させている姿勢

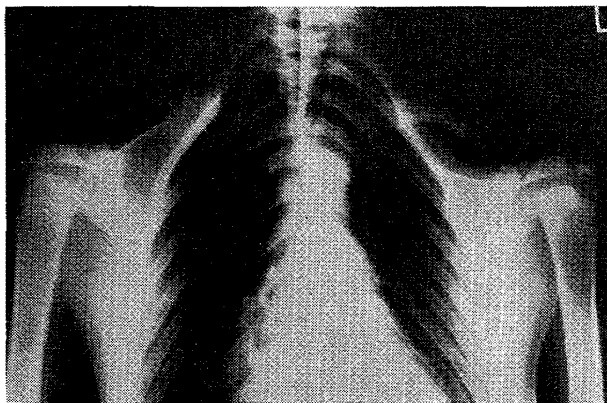


図 3. 症例 2 胸部X線像  
鎖骨部を拡大撮影

腔内には13本の永久歯の埋伏を認めるが嚢胞の形成はみられない。

臨床検査：血液一般・生化学検査には異常は認められず、Wassermann 反応（－）であった。また染色体検査では46XYで正常であった。

処置および経過：乳歯の抜歯（ $\frac{DCB|C}{EDC|CDE}$ ）と永久歯の開窓療法、ならびに義歯による咬合の改善をはかり経過観察を行っている。

#### 考察(2)

鎖骨頭蓋異骨症は、鎖骨頭蓋骨の化骨障害をきたす疾患として古くから知られている。本症で歯科を訪れる場合は乳歯の晩期残存と歯数の不足を主訴とすることが多い。本症例においても永久歯 $\frac{6}{6} \frac{21}{2} \frac{12}{1} \frac{6}{6}$ が萌出している他は20本の永久歯が未萌出であり、咬合不全を主訴として来科した。

全身的な異常として、鎖骨が全部または部分的欠如をみるもので、本症例では右鎖骨は短小で不全型に分類される<sup>7,8)</sup>。本症候群では一般に体格は小さく、多くの報告に示されるが、恥骨結合の離開がみられた。また末端では両側拇指の短指がみられたが、合指症や蜘蛛様変形は認められなかった。一般に頭蓋では縫合の癒合不全のため、大泉門の開存がみられることがあり、本症例でも大泉門部の骨欠損および各縫合線の開存があった。脊椎の前彎や眼球突出、斜視、両眼離開等の諸症状は認められなかった。

口腔顔面領域では、落合<sup>7)</sup>、園山<sup>8)</sup>らの報告の如く、上顎の著しい劣成長があり、また狭小化した上顎洞と乳様突起の硬化像を認めた。歯牙については、ほとんどの報告に埋伏歯があり、本症例でも20本の埋伏永久歯（智歯を含まず）がみられた。この歯牙の萌出遅延をきたす要因として、顎骨と上顎洞の発育異常などの周囲環境や硬組織の被吸収性の先天的欠如<sup>7)</sup>が疑われている。埋伏

歯部には嚢胞を形成することが多い、という。また口蓋については、高口蓋と不全口蓋裂にみられるような溝を有するという報告があるが、本症例において、嚢胞形成はなく、高口蓋を前後に走る溝を認めた。

この病因についての定説はなく、遺伝関係についての報告も少ない。

#### 症 例 3

顎・顔面異骨症（Treacher Collins syndrome）

患者：石○洋○郎、2カ月、男性。

初診：昭和51年9月16日

主訴：哺乳障害を伴う横顔裂

家族歴：両親に血縁はなく、患児は同胞2人中第2子で両親および同胞に同種の疾患を認めない。

現病歴：妊娠中の母体の状態は特に異常なく、在胎37週で正常分娩、生下時体重2,450gであった。生後1カ月で某眼科にて眼瞼縫合術を受けている。その他、特記すべき事項もなく、発育も順調であった。

現症：頭蓋に斜頭を認める。顔面は左右非対称性で左頬部の形成不全、下顎左側の発育不全および左側不完全横顔裂がある（図4）。その他、眼症状として長睫毛、先天的左側眼瞼部分欠如のための外眼角部形成不全、下眼瞼下垂、眼球癒着等がみられた。さらに左側耳介の形態異常ならびに左側耳前部に2個の副耳がある（図5）。聴覚障害は認められない。また、四肢には異常なく、運動および感覚障害等もない。口腔内には、高い口蓋や歯列不正は認められない。

X線所見：顔面骨とくに頬骨・下顎骨の発育不全と乳様突起の硬化像がみられる。

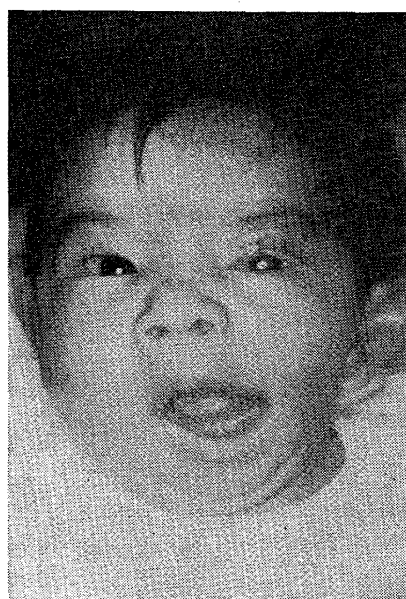


図 4. 症例 3 初診時の顔貌



図 5. 症例 3 耳前部に副耳を認める

処置および経過：生後 5 カ月で横顔裂の形成手術を施行，また 2 歳 3 カ月で副耳の摘出手術を施行し，以後経過観察を行っている。

#### 考察(8)

1889年 Berry は，両側下眼瞼の切れ込み及び眼裂斜位の 1 症例を報告し，1900年 Treacher Collins はこれに加えて頬骨発育の不全を伴う 2 症例を報告した。それ以来，このような症状を伴うものは Treacher Collins 症候群と呼ばれていたが，その後 Franceschetti & Zwahlen により，下眼瞼外側  $\frac{1}{3}$  に切れ込みを伴った眼瞼外側下方傾斜，頬骨と下顎骨の発育不全，外耳の奇形，大口症と口耳間の盲端瘻孔形成，不規則な歯列と毛髪の変異および高位口蓋等の症状を有する症例が，Dysostosis mandibulofacialis として報告されて以来，Franceschetti 症候群とも呼ばれている<sup>10)</sup>。

この症例では，前述の如く，左側眼瞼部分欠如による外眼角部形成不全，下眼瞼下垂，耳介変形，副耳，左側下顎・頬骨の発育不全，横顔裂等の顔面を中心とする多種の奇形を有しており，Treacher Collins 症候群と診断した。これらの口腔顔面領域における多種奇形を有する症候群には，種々の型の症候群があるが，これらの名称は口腔顔面の形態的な奇形形成に対する見解の違いから多種多様に用いられることがある。前記のような形態異常は，発生学的に第 1 及び第 2 鰓弓由来の奇型である第 1・2 鰓弓症候群の症状とも重複し，これらの合併するものを mandibulofacial dysostosis に包含する説もある<sup>11,12,13,14)</sup>。

本疾患の病因には，遺伝関係が認められることが多く

優性遺伝形式をとるといふ。横顔裂・耳の奇形等は，発生学的に受胎 3 カ月までの異常が原因であり，妊娠中の母体の状態等の胎内環境の異常も考えられるが，病因を明らかにするのは難しい。

本症例には，遺伝関係はなく，妊娠中の母体にも異常所見を認めなかった。

#### おわりに

千葉大学医学部歯科口腔外科を受診した顎顔面発育障害の症例について報告したが，顎顔面の機能及び精神的発育におよぼす影響は大きく，早期治療と成長との調和が望まれる。

症例 2，3 の概要は第 33 回日本口腔科学会において報告した。

#### 文 献

- 1) Bolk, L.: Problem of human dentition. *Am. J. Anat.* **19**, 91-148, 1916.
- 2) 藤田恒太郎：哺乳類とくに人類の歯の系統発生，解剖誌 **33**, 89-94, 1958.
- 3) 藤田恒太郎：人における歯数の異常，口病誌 **25**, 97-106, 1958.
- 4) 石川悟郎，秋吉正豊：口腔病理学 I pp. 26-28. 永末書店，京都，1972.
- 5) Upshaw, B.Y. and Montgomery, H.: Hereditary anhidrotic ectodermal dysplasia. *Arch. Dermat. & Syph.* **60**, 1170-1183, 1949.
- 6) Ellingson, R. J.: Minor hereditary ectodermal dysplasia with anhidrosis. *J. Pediat.* **38**, 191-198, 1951.
- 7) 落合靖一：鎖骨頭蓋異骨症の歯科的所見，口病誌 **28**, 445-449, 1961.
- 8) Stiff, R. and Lally, E. T.: Cleidocranial dysostosis. *Oral. Surg.* **27**, 202-208, 1969.
- 9) 園山 昇，佐藤田鶴子，三枝富司夫，高橋 潔：Dysostosis cleidocranialis の 1 例について，日口外誌 **23**, 267-272, 1977.
- 10) Walker, D. G.: Malformation of the face. pp. 142-160. E. & S. Livingstone LTD. London, 1961.
- 11) Patrick, S.M.: Mandibulofacial dysostosis (Treacher-Collins syndrome). *Oral. Surg.* **20**, 583-590, 1965.
- 12) Longacre, J. J. and Holmstrand, K.E.: The surgical management of first and second

- branchial arch syndromes. **31**, 507-520, 1963.
- 13) Richard, B. S. and David, E. S.: The first branchial syndrome. *Plast. and Rec. Surg.* **29**, 229-239, 1962.
- 14) William, C.G.: The first and second branchial arch syndrome. *Plast. and Rec. Surg.* **36**, 485-508, 1965.

## 次 号 予 告

<57 卷 3 号 昭和 56 年 6 月>

### 総 説

三浦義彰, 福井紀子: 肝再生のきつかけ

### 原 著

中 甫: 二基質同時測定法によるアルカリホスファターゼに関する研究.

その2. 電気泳動法, 耐熱性試験との関連性とその評価

中 甫: 二基質同時測定法によるアルカリホスファターゼに関する研究.

その3. IgG 結合アルカリホスファターゼ

豊田直二: 心筋および骨格筋における筋調節蛋白質の分化

山路正文: 肝外閉塞性黄疸における肝線維化過程の病理形態学的研究 一線維立体構築像を中心として一

森川真一: ラット子宮における peroxidase 誘導に関する研究

### 症 例

石毛英男, 長尾孝一, 桑島齊三, 板橋光司郎, 高見沢裕吉: Mucinous cystadenocarcinoma と合併した悪性化 dermoid cyst の1例

### 海外だより

高円博文: ウィスコンシン大学より

### らいぶらりい

米澤利英: Medical and Surgical Management of Tachyarrhythmias.

堀江 武: Acta Neurochirurgica Supplementum 25: Glossary of Neurotraumatology.

植村展子: Modern Problems of Pharmacopsychiatry. Vol. 14: Differential Psychopharmacology of Anxiolytics and Sedatives.

斉藤 康: Atherosclerosis V.