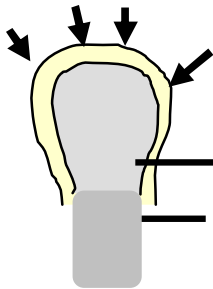


## 遺 伝 の は な し 8.

### 1) 指(趾)の異常

手の「ゆび」を指、足の「ゆび」を趾と書きます。指(趾)の異常はいろいろありますが、遺伝相談で扱われるのは指のほうが多いようです。指のほうは趾よりも目につき易いし、機能的にも不都合なことが多いからでしょう。

#### (1) 指(趾)のでき方



発生の初期に、指は5本になっていません。上肢・下肢になる部分が厚くなり、成長し、骨ができ、指(趾)になるところが切れ込んで、指(趾)となります。

#### (2) 指(趾)の奇形



指(趾)の切れ込みが全くないと、手足は1つの塊のようにみえます。何本かの指(趾)がついている状態を「合指(趾)症」といいます。

切れ込みが深いと、裂けているように見えます。「裂手(足)」といいます。

指(趾)が5本より多いときは、「多指(趾)症」です。多い指(趾)が互いについて、外見上は少なく見えることもあります。

指(趾)が5本より少なければ、「欠指(趾)症」といいます。

指の長さが短いときは、「短指(趾)症」といいます。

こ内容は遺伝相談に変わるものではありません

## 遺 伝 の は な し 8

### (3) 指(趾)の異常の原因

	例		
	遺伝性	症候群などに合併	
多指(趾)症	AD . AR .	カーペンターS . グレベS . 9P-S .	胎児環境
欠指(趾)症	AD , AR .		胎児環境
合指(趾)症	AD . AR .	アペルトS . ゴルツS .	
裂 手(足)	AD		胎児環境
短指(趾)症	AD . AR .	ド・ランゲS . セッケルS .	胎児環境

指(趾)の奇形には遺伝性のものもありますが、症候群の一症状であったり、胎児期の環境に原因のあることもあります。

常染色体優性遺伝(AD)では浸透率が問題となります。

### (4) 指(趾)の異常の遺伝相談

指(趾)の異常の正確な診断にはX線写真による確認が必要です。指(趾)を構成している骨に、外見とは違った異常があることもあります。それらに基づいた正確な診断の上で、胎児のときの環境を考え、家系図から遺伝性と、浸透率を考えることが大切です。

### (5) 指(趾)の異常の治療

整形外科による正確な診断の上で、特に指の場合には機能を考慮した対応が必要です。指が多いから切り取ればよいというものではありません。手術の時期、方法、術後の機能訓練も含めた治療計画をたてることです。

## 遺 伝 の は な し 8

### 2) 低身長

身長が低いか、高いかということは、年齢に相当する平均身長から離れていることで、理論的には平均身長 ± 標準偏差 × 3 を正常範囲とし、これより小さいほうを小人症（低身長）、大きいほうを巨人症とします。この正常範囲が年齢、人種、地域、栄養、出生時の状況、さらに胎児環境によって違ってくることに問題があります。

巨人症の多くは、成長期に下垂体から分泌される成長ホルモンが過剰であることが原因ですが、低身長はさまざまな原因によって起こります。

#### 低 身 長 を 示 す 疾 患

	例
内分泌疾患	下垂体性、甲状腺性、
先天代謝異常	ハーラー病、糖原病
染色体異常	ターナーS、ダウンS、
系統的骨疾患	軟骨異栄養症、骨形成不全症
環境要因	栄養、外傷、疾患

#### (1) 低身長の原因

低身長は下垂体や甲状腺から分泌されるホルモンの不足や、栄養などの後天的な環境要因によっても現れるし、先天性の病気でも起こります。、妊娠週数が早く生まれれば、当然ある期間は体重や身長は低く、同じ年齢であっても低身長のグループに入ってしまう。

低身長には(a)四肢の長さとのバランスのとれている、(b)四肢が短いために低身長である、があります。先天代謝異常や骨系統疾患、症候群が原因であれば、それに伴う他の症状も認められます。低身長の原因を確認することが大切です。

こ内容は遺伝相談に変わるものではありません

## 遺 伝 の は な し 8.

### (2) 四肢短縮のある低身長

疾 患 名	遺伝形式
Achondroplasia (軟骨無形成症)	AD
Achondrogenesis	AD,AR
Camptomelic S.	AR
Chondrodysplasia punctata	AD,AR,XR
Hypophosphatasia	AD,AR
Osteogenesis Imperfecta (骨形成不全症)	AD,AR
Short rib-Polydactyly S.	AR
Thanatophoric Dysplasia	AD

四肢が短くて身長が低い病気は、この他にもいろいろありますが、上にあげた疾患の中には流産、早産、死産、あるいは生後2~3日で死亡するタイプ(致死性四肢短縮型)があります。このような場合、周産期関係者以外には知られないことがあります。家系図作成のときに注意が必要です。

常染色体優性遺伝(AD)の場合、ホモ接合であると死亡する可能性が高くなります。常染色体劣性遺伝(AR)のときは多くの場合、子供が出産されたときに診断されます。両親が外見正常であれば、ともに保因者です。X連鎖劣性遺伝(XR)では両親が正常なら、突然変異か、母親が保因者かを考えます。どの場合も、妊娠中に超音波検査で発見されることもあります。

いろいろな病気の形があるので、単に低身長や四肢が短いだけでは、正確な診断となりません。流・早・死産をした児でも、状況によってはX線検査を含めた診断をすることが大切です。時には遺伝子検査までする場合もあるでしょう。

こ内容は遺伝相談に変わるものではありません

## 遺 伝 の は な し 8

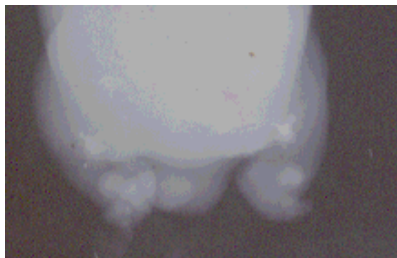
### (3) 四肢短縮のある低身長 of X線写真

以下に掲げる X 線写真はそれぞれの疾患のすべてのタイプに共通するとは限りません。X線写真は診断の確定に重要な役割をはたします。



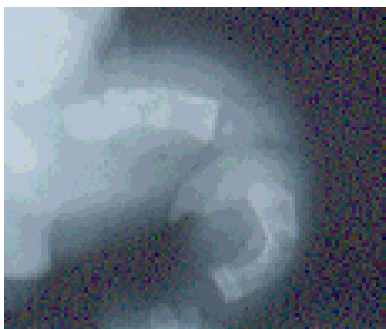
Thanatophoric Dysplasia

Telephone-Receiver 様と表現される大腿骨。



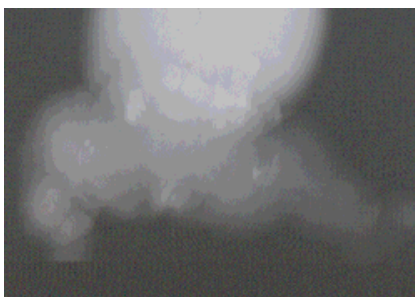
Achondrogenesis

大腿・下腿骨、それに伴う下肢の著しい短縮がわかります。



Osteogenesis Imperfecta(骨形成不全症)

胎児期に骨折が多発して彎曲している下肢骨です。



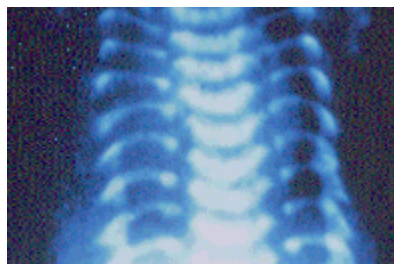
Hypophosphatasia

化骨がほとんどみられない下肢骨です。

この内容は遺伝相談に変わるものではありません

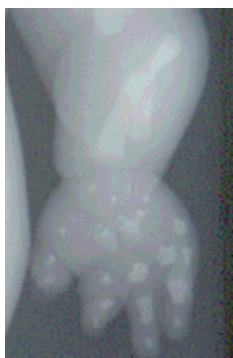
## 遺 伝 の は な し 8

### (3) 四肢短縮のある低身長 of X線写真(つづき)



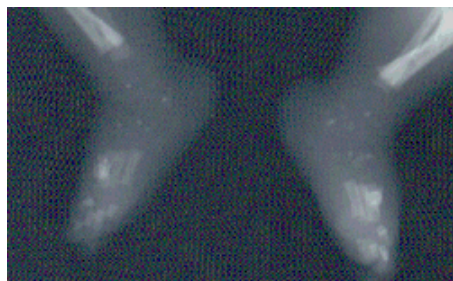
Short rib-Polydactyly S.

肋骨が短いことを示します。



Chondro dysplasia punctata

前腕骨の変形と前腕・下腿骨端の点状石灰化がみられます。



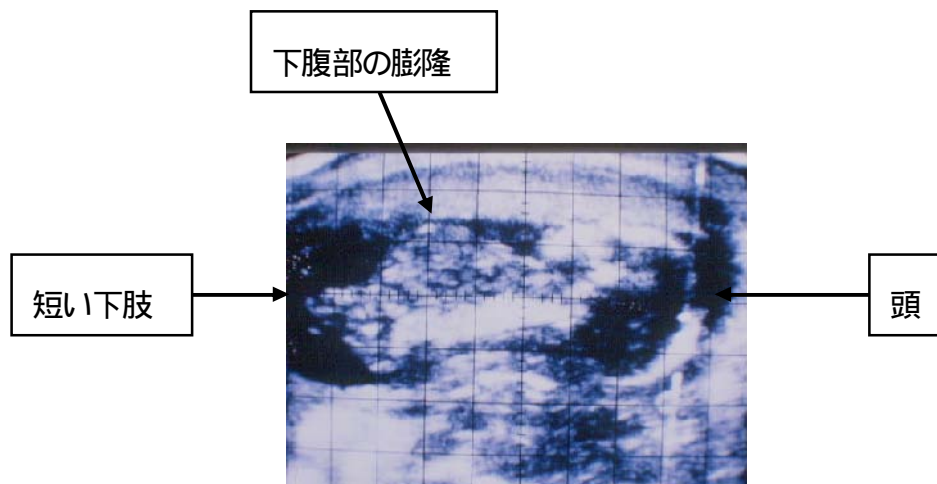
低身長や四肢が短いことは外見で判断できますが、各種疾患の細かい分類になると、X線写真が必要になります。流・早・死産をした児でも単純な外表の写真とX線写真を残したほうが、正確な診断に役立ちます。

この内容は遺伝相談に変わるものではありません

## 遺伝のはなし 8.

### (4) 出生前診断

四肢短縮型低身長のように、外観から判断が可能な場合には、条件が整えば、胎児期に超音波診断が可能な場合があります。



妊娠 23 週の Achondrogenesis 胎児超音波像

腹部の膨隆、著しい下肢の短縮がみられる。



骨形成不全症胎児の頭部超音波像  
頭の輪郭が変形している。



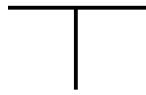
Chondrodysplasia punctata  
前腕骨の変形がみられる。

この内容は遺伝相談に変わるものではありません

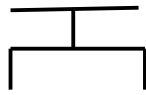
## 遺伝のはなし 8.

### (5) 遺伝相談

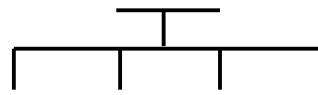
この内容は遺伝相談に変わるものではありません



突然変異?

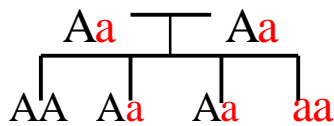
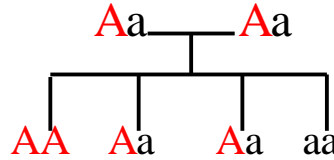
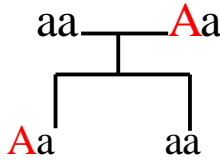
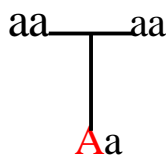


片親が発病



両親が発病

常染色体優性遺伝 (AD) の場合、両親が正常であれば突然変異の可能性が  
あります。両親の一方が発病していれば、子供の 50% に原因遺伝子は伝わり  
ます。両親が共に発病していれば、子供の 50% に原因遺伝子は伝わり発病の  
可能性があり、子供の 25% は原因遺伝子がホモ接合になり流・早・死産する  
可能性が高く、25% には原因遺伝子は伝わりません。下図のようになります (A は原因遺伝子)。



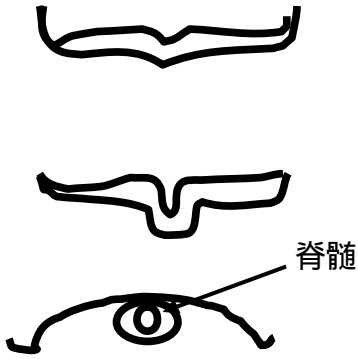
常染色体劣性遺伝 (AR) のときは、両親が外見  
正常のときは、両親はともに保因者の可能性があり、  
子供が発病する可能性は 25%、外見正常な子供の  
1/3 は原因遺伝子をもたず、2/3 は保因者です。保  
因者は両親と同様に正常者です。外見正常な子供の  
1/3 は原因遺伝子を持ちません。

こ内容は遺伝相談に変わるものではありません

## 遺 伝 の は な し 8.

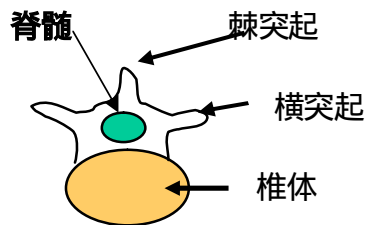
### 3) 脊椎破裂

#### (1) 脊髄の出来かたと脊椎破裂

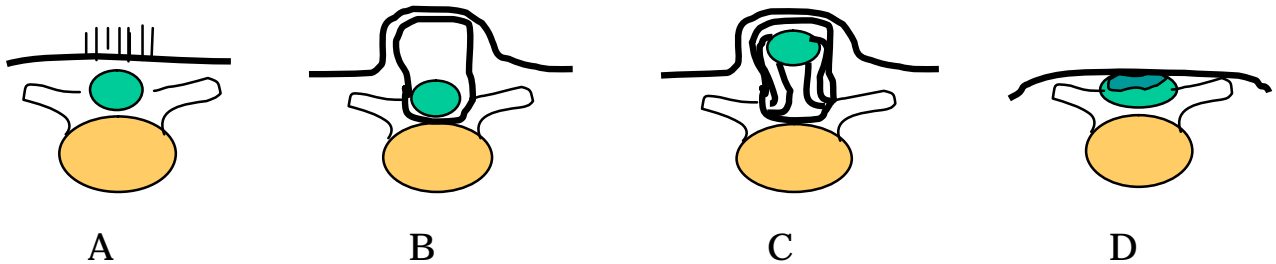


発生のごく初期に、板状に出来た神経板の中央部分は次第に凹み、やがて管状になります（神経管）。上（頭）のほうは脳になり、下のほうは脊髄になります。脳の周囲は頭蓋骨で、脊髄の周囲は脊椎でとり囲まれます。

脊髄が管状にうまくならないことがあります。



正常脊椎



二分脊椎には、該当部の皮膚に毛が見られただけで、何ら障害のない潜在性二分脊椎(A)、髄膜と髄液が脱出している髄膜瘤(B)、脊髄の脱出もある髄膜脊髄瘤(C) さらに脊髄裂のあるもの(D)があります。

#### 2) 脊椎破裂の遺伝相談

この内容は遺伝相談に変わるものではありません

脊椎破裂の原因には(1)環境要因、(2)常染色体優性遺伝(3)X連鎖劣性遺伝、(4)多因子遺伝(5)染色体異常などがあげられます。

遺伝相談は面接、予約制です。

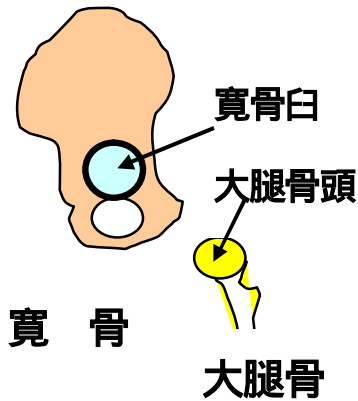
遺伝相談を希望される方は03-3267-2600にご連絡ください。

こ内容は遺伝相談に変わるものではありません

## 遺 伝 の は な し 8.

### 4) 先天性股関節脱臼

#### (1) 股関節



股関節は大腿骨の頭の部分(大腿骨頭)が骨盤の寛骨にある寛骨臼の中にはまって作られています。

骨盤は左右の寛骨と、仙骨、尾骨から成り立ち、寛骨は腸骨、坐骨、恥骨からできています。

#### (2) 先天性股関節脱臼

生まれたときに寛骨臼から大腿骨頭がはずれてしまうことが先天性股関節脱臼(先股脱)ですが、生後になる(実は後天性)ものが相当あったようです。

#### (3) 先股脱の原因

遺伝要因	多因子遺伝。症候群
環境要因	1) 出生順位
	2) 季節(冬)
	3) 胎児期の位置(骨盤位)
	4) ホルモン(女児)
	5) おむつ

いろいろなことが言われてきましたが、生後股関節がまだゆるい時期に、おむつなどで脱臼を作ってしまったことが1つの原因でした。

寛骨臼や大腿骨頭の発生状況に遺伝がかかわっている可能性はあります。

#### (4) 先股脱の遺伝相談

この内容は遺伝相談に変わるものではありません

遺伝的には多因子遺伝、症候群が考えられます。家系図を注意してみることも大切です。

生後間もない時期に、整形外科医による診察を受け、必要ならば早期の対応をすることが肝要です。

出生前診断は不可能と言ってよいでしょう。