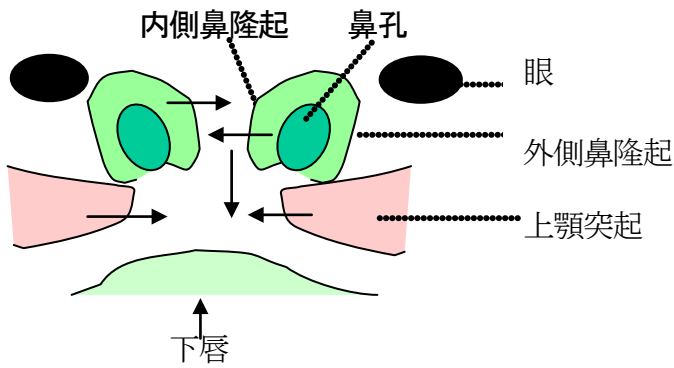


この内容は遺伝相談に変わるものではありません

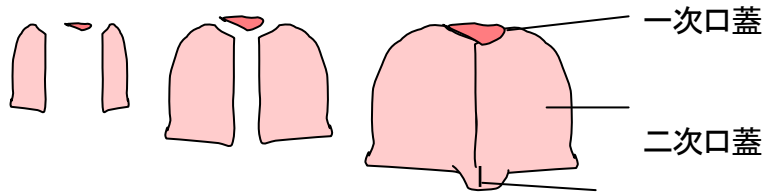
遺 伝 の は な し 5.

1) 口唇裂、口蓋裂

(1) 口唇、口蓋のできかた



発生の初期に眼はまだ顔の側方にあり、唇は離れています。左右の上顎突起、内側鼻隆起が中央により、癒合して上唇となります。眼もよってきます。



口蓋は一次口蓋が前から、二次口蓋が左右からよりあつてできます。

(2) どうして口唇裂、口蓋裂になるか

口唇、口蓋は上の図のように複数の要素がよりあつて、妊娠 10 週頃に出来上がりますが、何かの理由で癒合が不完全であると口唇裂、口蓋裂になります。

口唇裂は人で 1 番目立つ顔のそれも中央にあり、口唇裂、口蓋裂は哺育に注意が必要な場合もあります。また言語障害の原因となることもあります。

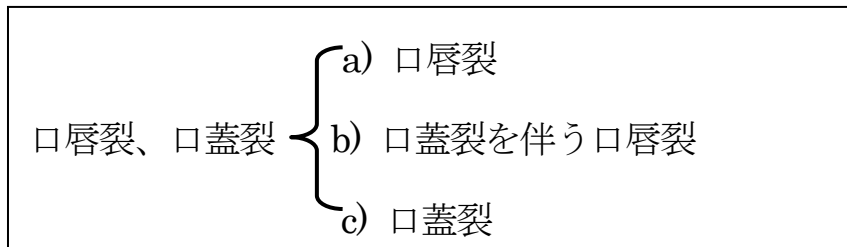
(3) 頻度

日本人は約 1/500 出生、白人は約 1/1000 出生です。また、口唇裂のみは 31%、口蓋裂のみは 26%、口蓋裂を伴う口唇裂は 44%です。さらに性別では、口唇裂のみは女子がやや多く、口蓋裂は女性は男性の約 2 倍、口唇裂、口蓋裂は男性が女性の約 2 倍です。

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 5.

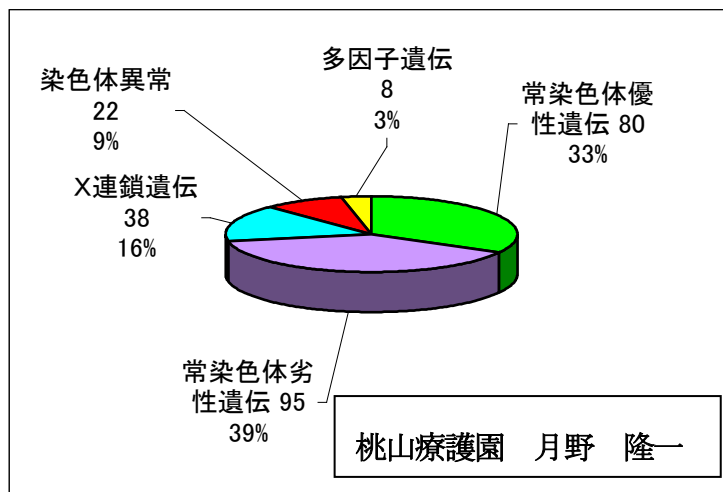
(4) 口唇裂、口蓋裂の分類



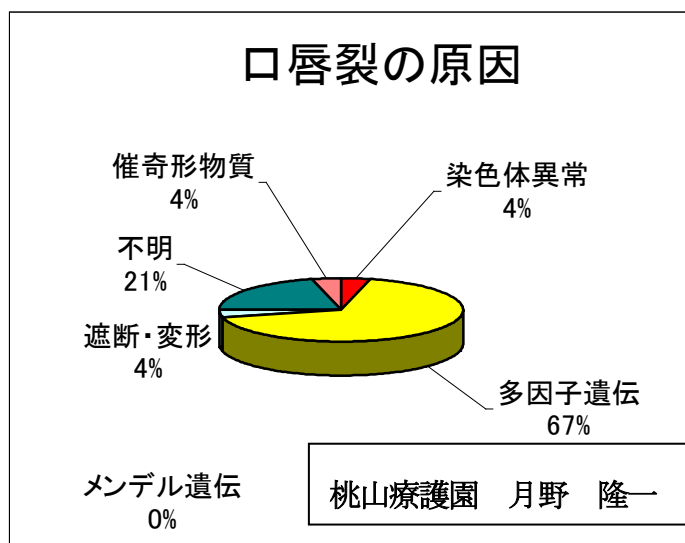
口唇裂、口蓋裂は三つに分けられます。

(5) 口唇裂、口蓋裂の原因

口唇裂(口蓋裂を含む)を合併する遺伝性疾患 (243) の内訳



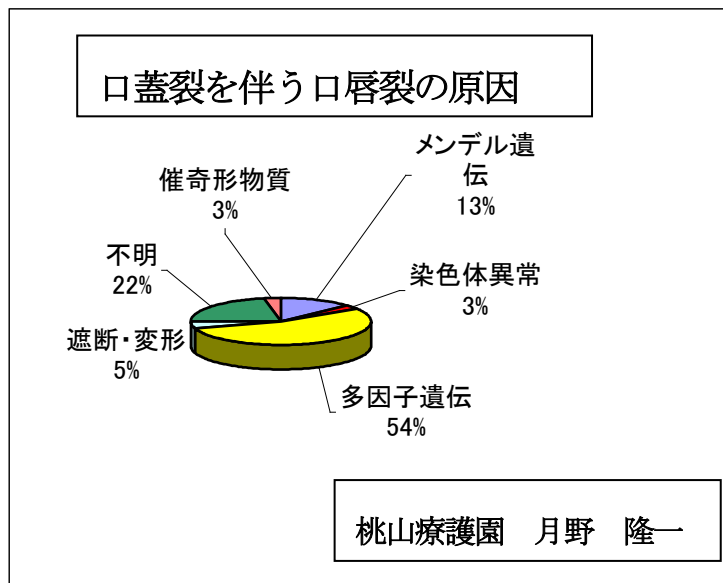
口唇裂(口蓋裂)を合併する遺伝性疾患(243)の内訳をみると、口唇裂の他に合併症がある場合は、メンデル遺伝をする疾患が 213 疾患(88%)あり、多因子遺伝をする疾患は 8 疾患(3%)です。



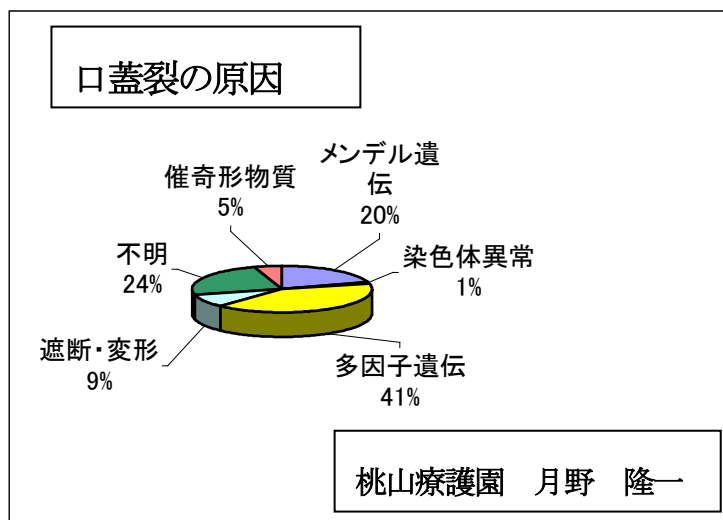
ところが、口唇裂だけで他に合併症がない場合は、明らかにメンデル遺伝によるものではなく、多因子遺伝が 67%、原因不明が 21%です。染色体異常、遮断・変形、催奇形性物質によるものは、それぞれ 4%です。

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 5



口蓋裂を伴う口唇裂の原因では、メンデル遺伝が13%あり、多因子遺伝が54%、不明が22%、遮断・変形が22%、染色体異常が3%、催奇形物質は3%です。



口蓋裂のみの原因をみると、多因子遺伝は41%、不明が24%、メンデル遺伝が20%、遮断・変形は9%、催奇形物質は5%です。

三者に共通していえることは、多因子遺伝が41～67%と多く、原因不明が約20%あるということです。また、なんらかの催奇形物質によるものが3～5%あることに注意する必要があります。また、発生途上におこる遮断・変形が4～9%あることにも注目しなければなりません。

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 5

口唇・口蓋裂をその原因からみると、常染色体優性遺伝、常染色体劣性遺伝、X連鎖劣性遺伝等のメンデル遺伝をするもの、多因子遺伝、染色体異常、症候群の一症状のもの、妊娠中の薬剤あるいは胎児環境など様々な要因が挙げられます。

原 因	例
遺伝性	メンデル遺伝、多因子遺伝
染色体異常	13トリソミー、18トリソミー
症候群	唇裂症候群、早期卵膜破損症候群、口・顔・指症候群
妊娠中の薬剤	アルコール、タバコ、アミノプテリン、ヒダントイン、被爆、

口唇裂を伴う疾患はいろいろありますが、他の症状を伴わない単独性の口唇・、口蓋裂は概ね多因子遺伝と考えられています。

(6) 口唇・口蓋裂はいつ分かるか

超音波検査のない時代では、新生児が生まれたときに発見されました。超音波検査が産科で日常診療行われている現在、検査担当者が習熟し、注意が向けられれば、口唇裂はその程度によりますが、妊娠 12 週には診断されることもあるでしょう。問題は、妊娠の定期検査では、胎児の全身を細かく見ている時間と余裕がなく、発育の状況、心拍動とかに限られてしまうのが実情です。口蓋裂を出生前に診断することは、むづかしいことが多いでしょう。

新生児出生の瞬間に、助産者あるいは医師は確実に状況を認識します。そのとき、どのように母親または父親、家族に対応できるかが大切です。

(7) 哺育

軽い口唇裂ならば、はじめに戸惑いはあっても、新生児は水分を上手に飲み込みます。口蓋裂があると、気管に入る危険があります。哺乳の仕方、哺乳瓶の乳首の選択（穴の大きさ）、などの哺育指導が必要になります。

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 5.

(8) 治療はどうするか

口腔外科

歯科

耳鼻咽喉科

矯正科

形成外科

麻酔科

基本的に治療は手術になります。手術に関係する診療科は、左に掲げたものになります。

手術の結果は、外見ではほとんど、わからないくらい進歩しています。

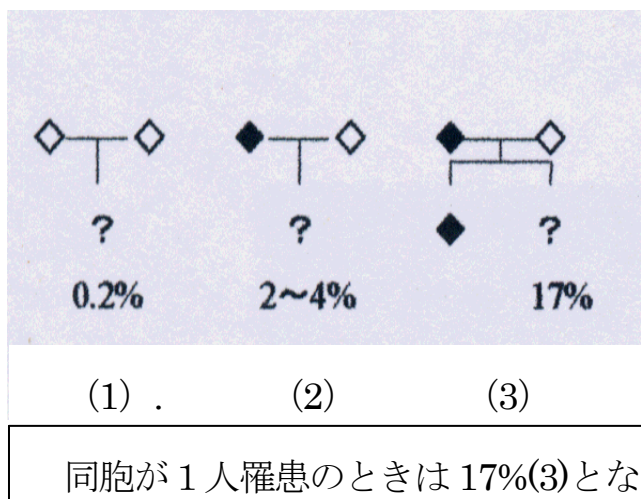
(9) 手術の時期

出生直後に手術をすることはありません。まず全身の状態を良く調べ、早くても生後3ヶ月以後になります。手術の回数(複数回になることもある)、リハビリ(言語療法)などについて、専門医とよく相談することが肝要です。

(10) 口唇・口蓋裂の遺伝相談

この内容は遺伝相談に変わるものではありません

口唇・口蓋裂は染色体異常や症候群の一症状であったり、発生途中の何かの理由で癒合が不完全なためにおこります。これらを区別することが大切です。



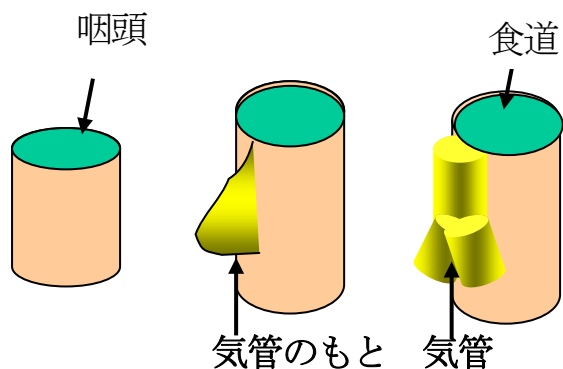
多因子遺伝が考えられるときは、経験的再発率を使います。日本人では両親が罹患していない場合、出生500人に1人(0.2%)あります(1)。片親が罹患のときは2~4%(2)、片

同胞が1人罹患のときは17%(3)となります。

4) 食道閉鎖、気管・食道瘻

この内容は遺伝相談に変わるものではありません

(1) 気管のできかた

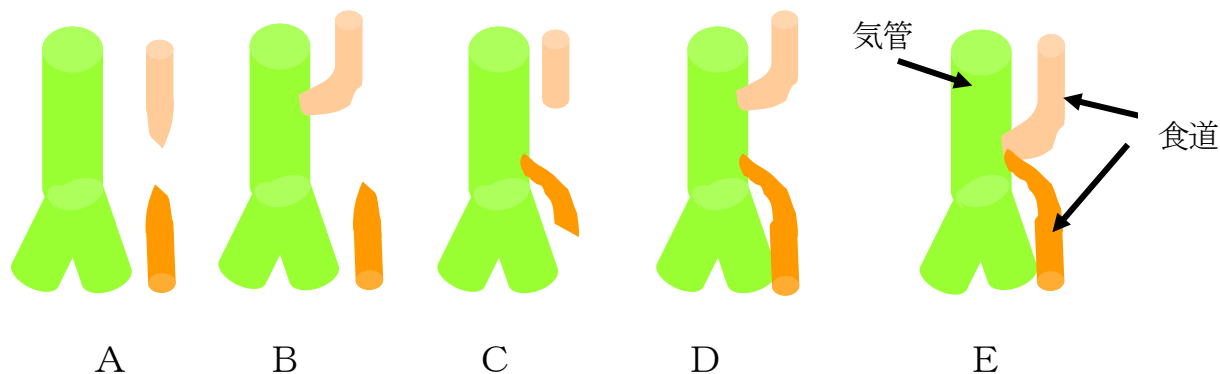


口をあけると「のど」がみえます。食道につながる所が咽頭、気管につながる所が喉頭です。発生の初期に食道と気管になる管ができ、その一部が盛り上がり、分離して食道と気管は独立

します。気管の先に肺ができます。気管ができないこともあります。

(2) 気管・食道の異常

気管ができないと気管無形成、気管と食道の分離が不完全で、孔でつながっている状態を気管・食道瘻といいます。食道が胃とつながらないと食道閉鎖です。



Aは気管と食道はつながっていません。B、C、D、Eは気管・食道瘻があり、B、D、Eは飲食物が気管に入ります。A、Cは飲食物は気管に入りません。

(3) 気管・食道の異常でおこること

食道が胃につながっていないと、食べ物が消化管に入りません。気管・食道瘻があると飲食物が気管から肺に入り、嚥下性肺炎をおこします。

飲食物が通るような手術、気管と食道を分離する手術が必要です。

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 5.

(4) 食道閉鎖、気管・食道瘻の原因

	例
遺 伝	親子。同胞
症候群	VATER 症候群. CHARGE 症候群. Down 症.
環 境	マターナルPKU.

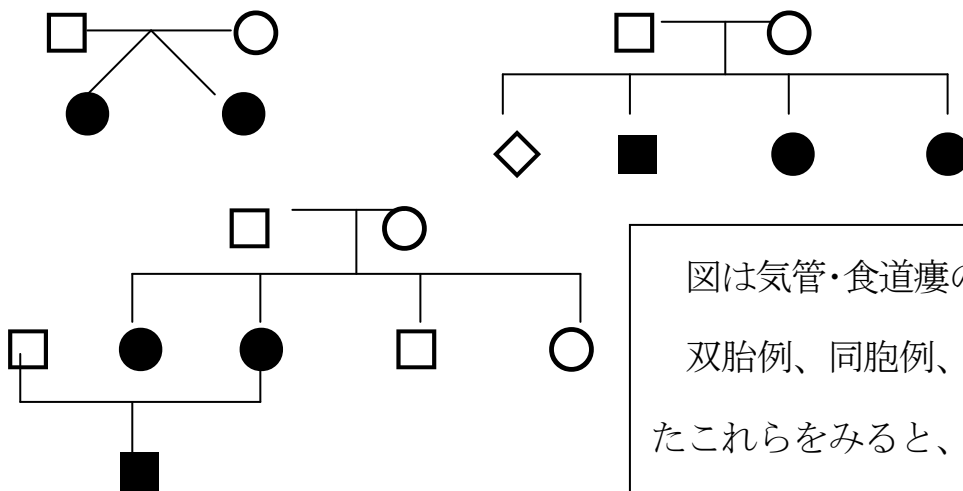
食道閉鎖は 3000 の出生に 1 例あるといわれます。

気管・食道瘻の治療は手術です。以前は手術の成功例が少なく、結果として親子例はありえませんでした。同胞、双子の報告はあります。症候群の一症状のこともあり、遺伝性の否定はできません。環境説もあります。マターナルPKUを環境にするかは異論もあるでしょう。

(5) 食道閉鎖、気管・食道瘻の遺伝相談

症候群でないかどうか、胎児環境はどうか、良く調べる必要があります。

現在、家系図に表われていなくても、遺伝性は否定できません。



図は気管・食道瘻の例です。

双胎例、同胞例、同胞と親子に現れたこれらを見ると、遺伝の関与を否定できません。