

1) 1. 四肢末端低形成症

258 25.7% 胎児障害 (破壊)

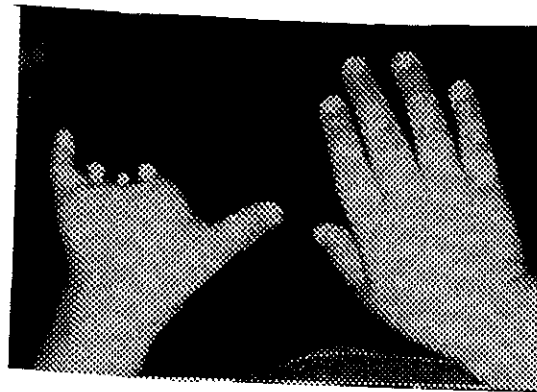
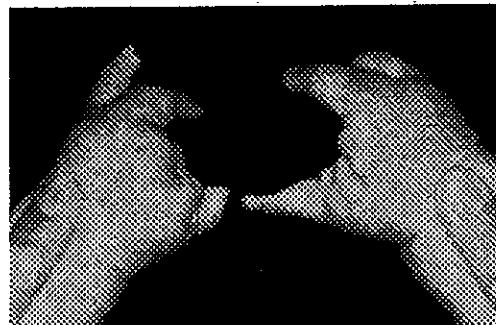
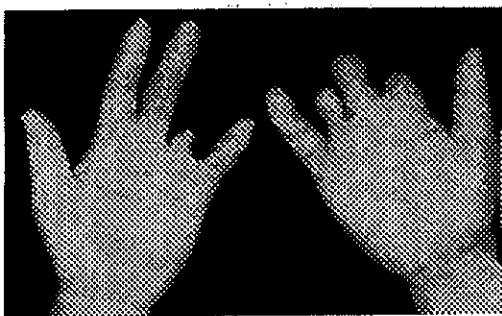


図 2 四肢末端低形成の手
指骨全欠損と5つの肉塊

2) 2. 絞扼輪症候群

149 14.8% 胎児障害 (破壊)



3. 四肢中央列欠損症

112 11.2% 遺伝が10%、残り破壊

手指の軸にそって障害が認められる。縦線形欠損の一。中央列 (第3指列欠損を裂手、裂足)

手の中央列が欠損する先天異常。外見上手掌部に深い切れ込みがあるため裂手と呼ばれる (写真は右裂手) [写真]。

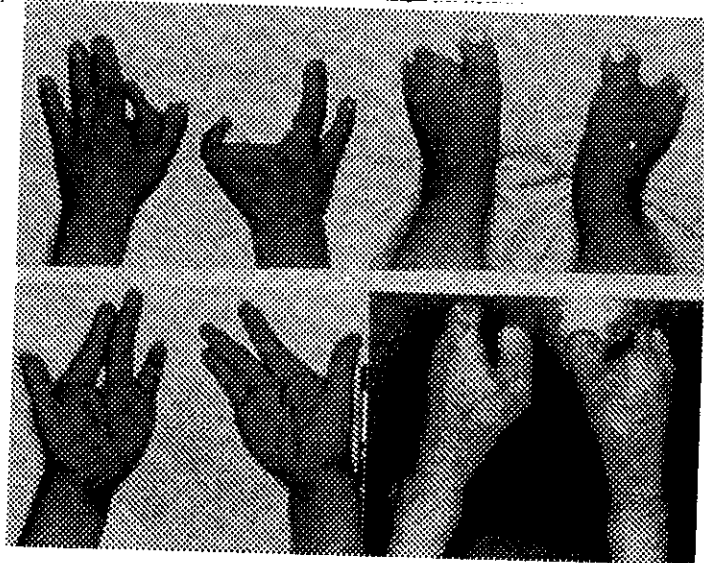
日本手の外科学会の奇形分類では指列誘導障害の項に分類され、発生学上「合指症や中央列多指」に近いとされている。中指 (第3指列) のみが欠損するもの、第3中手骨も含めて中指列が全欠損するもの、第2, 3指列の欠損、第3, 4指列の欠損するものなどがある。欠損を免れた隣接指に合指, 多指などの異常をみる。裂足を合併することあり、一部 (経験的に10%位) は常染色体優性遺伝をする。「遺伝」のものが10%位にみられる。浸透率10%位。

d. 裂手／裂足（縦線型、中指欠損）



図 3 裂手

2, 3 指列欠損と 4, 5 指合指

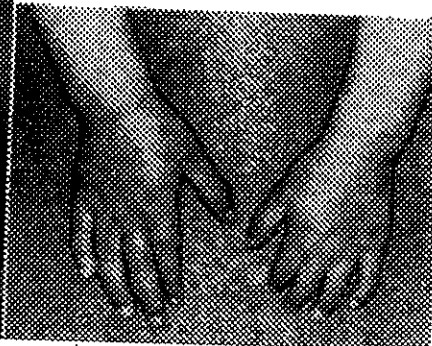
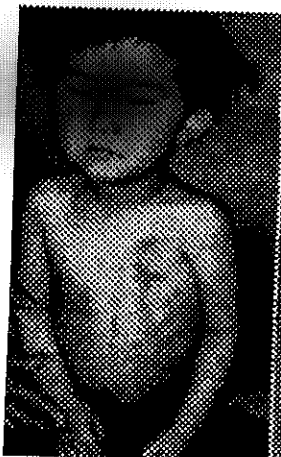


4. 寡指趾症 91 9.1% 胎児障害（形態形成）

定義：縦線形指欠損の一。指の数が少ないもの。

国際疾病分類では、reduction deformity 減形成、△縮小奇形（身体の一部または、それ以上の先天的な欠損または形成不全で、多くは四肢を構成する部位に生ずる）

5. ポーランド症候群 64 6.4% 胎児障害（変形）



○ ポーランド症候群 [英] Poland syndrome 鎖骨下動脈血流障害シークエンス (subclavian artery supply disruption sequence) の1つに挙げられ、胎生早期における内胸動脈分岐部より近位部での障害によるとされる。一側性の合短指症と大胸筋胸骨枝の欠損を呈し、遺伝性はない。(Alfred Poland, 1820-1872, 医師, 英)

6. 小耳症、顔半分の低形成症 60 6.0% 胎児障害（変形）

○ 小耳症 [英] microtia 耳介が小さく、その一部または全部が欠損している状態。発生頻度は北欧においては出生数2万人に1人といわれている。わが国では欧米に比してやや多く、4,500 出生当り1人の発生の報告がある。明らかな遺伝関係は認められていない。またほとんどの症例に外耳道閉鎖症を合併し、耳小骨の数の異常や形態異常を認め、側頭骨の含気化も悪い。しかし内耳は存在し、先天性感音難聴はない。治療は、8～10歳頃に自家肋軟骨を採取し、耳介の形をしたフレームを作成して、皮下に挿入固定して耳介を作成する。

○片側小顔面 [英] hemifacial microsomia [同義語] 半顔面矮小症 第一・第二鰓弓由来組織の発育不全により生じる先天異常症候群。通常片側性で、下顎骨（下顎枝、関節突起部）、上顎骨、側頭骨の低形成に加え、耳介の変形が認められる。出生約5,000人に1人の発生頻度とされる。下顎顔面形成不全症とは共通する症状も多いが、通常片側性であること、下顎枝の変形が強いこと、しばしば顔面神経麻痺をみることなどの点で異なる。

⇒第一・第二鰓弓症候群⇒、眼球耳介椎骨形成異常症⇒解説：「顔半分の低形成」とも呼ばれる。

7. 合指趾症 52 5.2% 胎児障害 (形態形成)

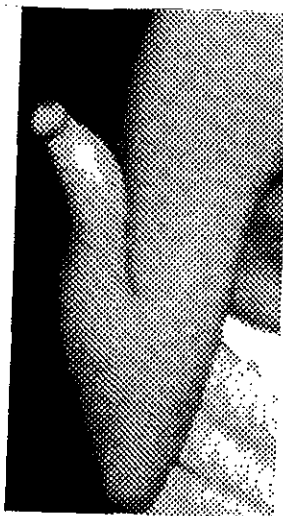
8. 短合指趾症 33 3.3% 胎児障害 (形態形成)

本来の用語の意味は、示指から小指にかけての指の短縮と皮膚性合指症を伴う先天異常。

9. 尺骨列欠損症 25 2.5% 胎児障害 (形態形成)

○ 尺側列欠損 [英] ulnar deficiency [同義語] 尺側列形成障害 前腕に存在する尺骨と橈骨は手関節の部位で手根骨を支えているが、先天性に尺骨の部分欠損あるいは全欠損があり、尺側の支持が失われた状態をいう。手関節が尺側に傾くので外反手 (ラ manus valga) とも呼ばれたが、前腕の回内と回外により手の偏位の方が外側になったり内側になったりするため、誤解を生じることから使われなくなった。

c. 尺側低形成 (縦線型、小指)



10. 先天性多発性関節拘縮症 18 1.8% 胎児障害 (形態形成)

○先天性多発性関節拘縮症 [ラ] arthrogryposis multiplex congenita ; AMC

[同義語] オットー症候群 Otto syndrome 多発性の四肢関節拘縮とそれに伴う運動障害を主症状とする先天性非進行性の疾患 (写真) [写真]。原因としては神経原性と筋原性の2つがあると考えられており、発生頻度は出生1万に対して0.2~0.3とされている。四肢関節拘縮のみで他の奇形を合併しないものでは知能は正常であるが、他の奇形を合併するものでは知能低下を伴うことが多く、中枢神経症状を呈するものでは小頭症を合併し、重度の知能低下を伴う。治療は早期からの関節拘縮や変形の矯正、運動機能獲得のための理学療法などが主体となる。オットー症候群とも呼ばれる。⇒先天性筋形成不全症⇒

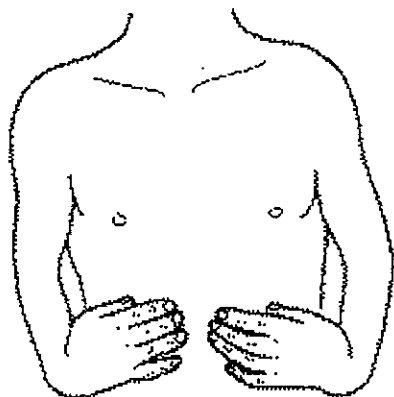
11. アペルト症候群 16 1.6% 遺伝病 AD

○ アペール症候群 [英] Apert syndrome [同義語] 尖頭合指症 I 型 acrocephalosyndactyly type I ; ACS I, アペール病 Apert disease

頭蓋縫合早期癒合, 上顎骨形成不全, 示・中・環指 (II~IV趾) の骨性癒合, 多指などの四肢奇形を主徴とする先天異常症候群。1906年アペール (Eugene Apert, 1868-1940, 小児科, 仏) が報告した。眼窩上縁後退, 上顎形成不全, 短鼻による特有の顔貌を呈する。常染色体優性遺伝形式をとるが突発例が多い。近年, 線維芽細胞増殖因子受容体2型遺伝子 (FGFR2 遺伝子) に変異のあることが明らかにされている。英国では出生16万人に1人と報告があるが, わが国での頻度は定かでない。治療は, 頭蓋縫合早期癒合, 上顎変形, 合指 (趾) それぞれに対して行われる。Apert E: De l'acrocephalosyndactylie. Bull Soc Med Hop (Paris) 23:1310-1330, 1906

12. 橈骨列欠損症 14 1.4% 胎児障害 (形態形成)

橈骨：前腕の二本の骨の一。母指側。橈尺骨癒合84.合の場合は、手のひらを返す運動（回外運動）が出来ない。



13. 関節変形、内反手足 12 1.2% 胎児障害 (変形)

足部が尖足，内反，内転，凹足の変形を呈して，二分脊椎や先天性多発性関節拘縮症などの神経筋肉疾患に合併したものと，内反足だけが唯一の奇形である特発性のものがある。特発性先天性内反足は約1,500人に1人発生し，2：1で男性に多い。

14. 多指趾症 9 0.9% 胎児障害 胎芽病

○ 多指症 [英] polydactyly [英] polydactylism/ 指趾が正常より多い先天異常。原因は外胚葉性頂堤の異常による指放線の過剰分化といわれる。四肢先天異常の中で頻度が高い。手では母指多指症（重複母指）が最も多く，足では第6趾の多趾症が80%以上と高率である。合指症の合併も多く，また症候群に含まれる多指症もある。手術は1～2歳に行われる。発育，切除後偏位を考えて切除指趾を決める。

15. クルーゾン病 1 0.1% 遺伝病 AD

頭蓋縫合早期癒合，眼球突出，上顎形成不全を主徴とする稀な先天異常症候群。

16. 軟骨形成不全症 7 0.7% 遺伝病 AD

chondrodysplasia：軟骨異栄養症（長骨の軟骨原基の発育障害で，特に骨端線に生じ，長骨の発育停止をもたらし，ずんぐりした小人症になる。四肢は異常に短い，が，頭部と体幹はまったく正常である。常染色体劣性遺伝）

17. ラッセルシルバー症候群 3 0.3% 胎児障害 (変形)

原発性低身長症の1つで，低身長，顔貌の異常（逆三角形の顔面，小さく三角形の口，への字型の口唇，への字型の口，高口蓋，小顎）を特徴

表1.： 常識の7つの「誤り」。

×1. 全ての「先天異常」は、無くすることができる。
×2. わが国は、「和」を重んずる理想的な「民主国家」である。
×3. 医学教育は、「良い臨床家を育てる」ことを理想としている。
×4. 「命の大切さ」を教えると「殺人事件」はなくなる。
×5. 「死ぬ、死ぬと言っているヒト」に、死んだためしがない。
×6. 「親や先生に従順な子」は、やがて、みんな「偉く」なる。
×7. 動物は、野蛮で、礼儀知らずだから、殺しても差し支えない。

○ 「先天性四肢障害児父母の会」は、「子ども達」によって支えられている。

表 2. : 「父母の会の子供達」の「存在理由」

1. 親は、子どもの誕生を喜び、驚き、嘆き、その意味に気づき、子から學び、育てられる。
2. 子は、最初は自分の障害に気づかぬが、やがて、気づき、それに慣れ（耐え）て、育っていく。（封建国家のわが国の差別教育の社会のなかで、）
3. 障害は、一つの個性だが、同時に医学的に見れば「疾患」である。つまり、診断名は、個性である。（個性の尊重）

○ 障害とは、医学的に定義された状態である。それは、子どもの人生は、診断名で概ね決められている。（障害の先輩から學ぶ）

表 3. 医学知識のまとめ：

1. 「先天性四肢障害児」の発生頻度は、おおむね、1/5,000 である。（この総数は、少ないが、その数は、会の創立以来余りかわらない。わが国で、年間 250 人位生れている。）
2. ヒトは、障害者で生れ、障害者で死ぬ、これがヒトの一生。
3. 「障害」は、1.眼が見えない（視力障害）、2.耳が聞こえない（難聴）、3.体の動きが不自由（肢体不自由）、4.知能と運動が未熟（精神発達遅滞）、5.言葉が喋れない（言語障害）、の5つと定義されている（学校教育法）。
4. 「先天性四肢障害」の多くは、「四肢の部分的欠損」だから、この中（学校教育法の定義）に入らない。（だから、サリドマイド被害児の多くは普通教育を受けている。）
5. 障害に対する認識：まず、親が受けとめ、子どもに接する。障害を持った子は、発達とともにその認識がかわり、やがて「自己の個性の一部」として、これを認め、「親から離れ」（自立、自律）の過程を経て、一つのおとなの人格（個性・成人）となる。