

## 9. サリドマイド事件

本章のまとめ：サリドマイド剤は、ヨーロッパ諸国では「コンテルガン」として1957年10月1日に発売され、1961年11月27日に発売が停止された。わが国では「イソミン」として1958年1月から発売され、1962年9月18日に販売停止された。

本章のキーワード：『サリドマイド』事件の歴史 p48. 出生年 p49.、症状別分類 p50.、サリドマイド胎芽病7つの型 p50. (縦線型、橈骨側欠損症)、海豹肢症 p50、奇肢症 p51. (上肢短縮、エクトロメリア)、前腕障害 p51.、内反手 (縦線型、橈骨・親指側欠損)、拇指低形成症 p51. (縦線型、橈骨側欠損)、母指三指節症、サリドマイド投薬と被害の現状 p51.、サリドマイド、サリドマイド胎芽病 p52.、サリドマイド福祉財団「いしずえ」 p53.

### A. サリドマイド事件のまとめ

#### 1. 公害を消す国、日本

小松左京短編集に「戦争はなかった」があります。「事件」が起ってから40年、人々が忘れたころ。わが国では「サリドマイド」事件そのものが消されて「います」。

そして、薬は、意外な所で、また使われています。

1. わが国の「医師」は、医学部で学んでいません。 2. 「医師国家試験出題基準」に採用された事はない。 3. 「発売を許可しなかった」アメリカで、1998年、「骨髄腫」の治験が始まった。

#### 2. 私の最初の出合。

私は、札幌医大の学生の時(1960年41年前)、加藤寿一助教授(故人)が小児科の講義で提示した一枚のスライドを忘れません。「手足を全く失った、可愛いドイツ人の赤ちゃん」の姿です。「四肢全欠損」ボン大学人類遺伝学研「ワイカー教授」から貰った。

#### 3. 『サリドマイド』事件の歴史

1957年10月	西ドイツグルネンター社「コンテルガン」発売
1958年1月	大日本製薬「イソミン」発売。
1960年8月	大日本製薬「プロバンM」発売。
1960年頃	西ドイツで「重症の四肢奇形」多発。
1961年11月15日	レンツ講師、グ社と州薬務局に電話。(レンツ警告)
1961年11月20日	3者会談、2者会談。国と会社が対立。
1961年11月27日	グ社販売停止決定とUPIで全世界に報道。(日本除く)
1962年7月21日	北大梶井講師ランセットに7例報告。
1962年8月26日	梶井講師北海道小児科地方会で報告。(読売新聞)
1962年9月18日	大日本製薬、回収決定。

(木田「先天異常の医学」中公新書、1982.)

#### 4. 私の二度目の出合い：1966年西ドイツ留学で。

「国家☆」と「国民★」異なる立場の「共存の原則」 「立場によって真理は異なる」

当時、アメリカではFDAのケルシー博士が反対して、発売されなかった。

#### 5. この疾患を見つけたのは、「臨床遺伝学者」。

「遺伝子突然変異」が1人生まれる「発生頻度」は、 $(1/100,000=10$ の5乗、2人生まれる確率は、10の10乗 $(1/10,000,000=10$ 億人)なので、絶対ありえない数ではない。しかし、3人生まれることは、10の15乗は、ありえない。ドイツの人口6000名の町で、フォコモリー(ホルトオラム症候群：常染色体性優性遺伝)の子が5人以上生まれた。

「サリドマイド裁判の記録、サリドマイド被害は、先天性の「四肢奇形」人類遺伝学：先天異常(産まれる

前の疾患)」

遺伝性障害	メンデル遺伝病： 染色体構造異常： 染色体数異常：
胎児障害	胎芽病：胎児の形態形成障害★ 胎児病：胎児に外力が作用
出生時障害	脳性麻痺

ホルトオラム症候群（常染色体性優性遺伝病）の「表形模写」  
レンツのテキスト木田訳「医学から見た遺伝学」講談社、1981



図 1 Holt-Oram 症候群の母（左）と子（右）親指の低形成と心臓疾患

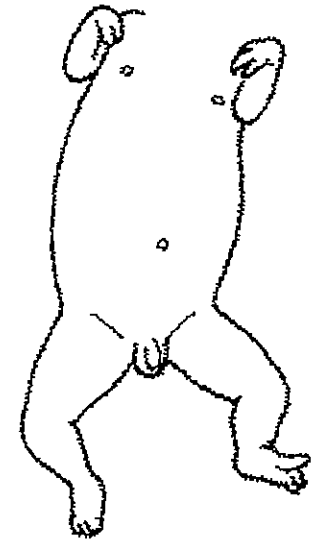
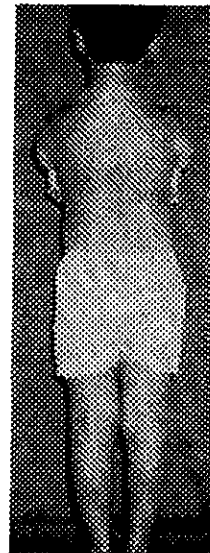
6. 「サリドマイド」は、「公害」である。  
ヒトの文化を支える「環境」の中に膨大の量と種類の化学物質がある。

「環境問題のまとめ」！！

- |   |
|---|
| <ul style="list-style-type: none"><li>○1. 放射線（医療用、電気）：遺伝子突然変異、原爆<br/>遺伝病：遺伝子の破壊は、無差別なので、特殊な疾患が増加することはない。原爆の胎児被曝では、小頭症。</li><li>○2. サリドマイド（医薬品）：胎芽病<br/>妊婦の飲んだ薬が胎児の手足の発育を障害した。</li><li>○3. ダイオキシン（環境化学物質）：遷延性致死毒性、癌<br/>家庭用プラスチックを燃焼すればできる。ゴミ処理。</li><li>○4. 農薬：農産物を虫、細菌、鼠、などから守り、除草、成長促進に使われる化学物質で、ヒト先天異常の原因の大部分を占める。「残留農薬の被害」は、個人防衛しかできない。</li></ul> |
|---|

7. サリドマイド胎芽病、出生年分類

42歳	1959年	12		
41歳	1960年	25		
40歳	1961年	58	(1)	95
39歳	1962年	162	(2)	
38歳	1963年	47		
37歳	1964年	4		
36歳	1969年	1		215
	計	309	(3)	309

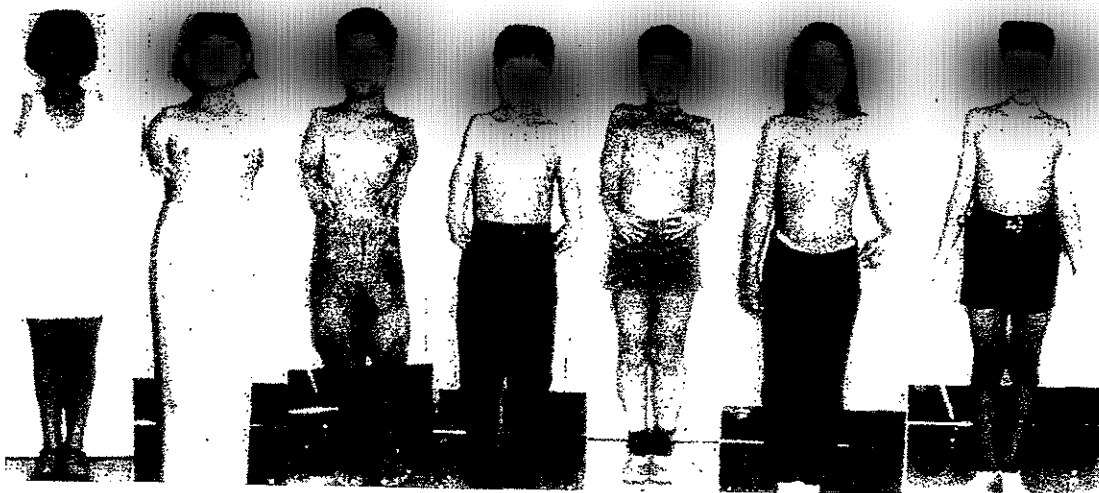


8. サリドマイド胎芽病、症状別分類

聴力障害 (両側 90dB 以上)	82 (19) (46 (5))
四肢障害	
最重症 (無肢症、海豹肢症)	32 (2)
重症 (海豹肢症、奇肢症)	94 (6)
中等症 (前腕障害)	77 (5)
軽症 (指障害)	62 (6)
計 (重複障害者の数)	309 (19)

サリドマイド胎芽病の写真

a. 7つの型 (縦線型、橈骨側欠損症)



d) サリドマイド胎芽病の7型

左から、無肢症、海豹肢症、奇肢症、橈骨列欠損症、橈骨欠損症、母指欠損と母指球筋欠損、母指三指節症

図 6 サリドマイド胎芽病

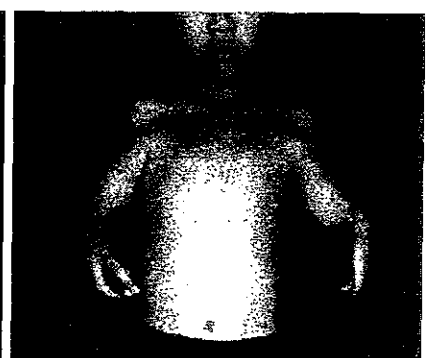
a) 耳介欠損 b) 海海豹肢症 c) 奇肢症 (橈骨欠損、内反手、母指欠損、肩関節亜脱臼)



a) 耳介欠損, 顔面神経不全麻痺



b) 海豹肢症



c) 奇肢症(橈骨欠損, 内反手, 母指欠損, 肩関節亜脱臼)

○ 現況一覧 (2004.3.) サリドマイド被害者

就労 (211)			
1.公務員・公社・公団	34	2.電気・コンピュータ・繊維	24
3.商社・商店	27	4.化学・薬品・食品	24
5.学校・病院・施設	22	6.自家営業	19
7.機械・自動車・楽器	13	8.建設・電力・燃料	11
9.証券・金融・保険	9	10.サービス業	8
11.自由業	5	12.新聞・印刷・出版	6
13.航空・運輸	5	14.業種不明	3
15.アルバイト	1		
学業 (3)			
1.各種学校	2	2.大学・大学院	1
その他 (90)			
1.専業主婦	43	2.家事手伝い・療養	16
3.福祉施設在所・通所	9	4.求職中	6
5.無職	5	6.連絡不可能	11
総数： 301名 (男164、女137)			

C. 専門用語の解説：

1. サリドマイド [英] thalidomide ドイツで開発され、1950年代後半から1960年代にかけて各国で鎮静薬や催眠薬として、また妊婦の悪阻に対する鎮吐剤として広く用いられた。しかし、妊娠初期の妊婦が用いると、無肢症およびアザラシ肢症など胎児に重症先天奇形を起こすことが判明し、社会問題となり使用が禁止された。これを契機に、いっそう厳密な新薬の臨床試験が要求されるようになった。最近、サリドマイドに免疫抑制作用や抗炎症作用などがあることが見出され、ハンセン病、自己免疫疾患、ベーチェット病、移植片対宿主病、癌、HIV感染症などの治療薬として臨床応用が試みられている。(111009)医学書院 医学大辞典 CD-ROM (C)2003 IGAKU-SHOIN Tokyo

2. サリドマイド奇形 [英] thalidomide anomal [同義語]

サリドマイド胎芽病 thalidomide embryopathy, ウィーデマン症候群 Wiedemann syndrome 1961年サリドマイド剤を妊娠早期に服用した際、四肢の奇形が多発することが報告された。その多くは上肢の奇形で、上腕あるいは前腕が完全欠損あるいは部分欠損し、手指はほぼ正常な形で存在し直接肩に付着するフォコモリア (phocomelia) と呼ばれる異常である。

上肢の骨格系の発生時期（受精後5～6週頃）に催奇形因子が導入され生ずると考えられている。治療は義手を用いた訓練が中心で、手指の存在するものではその機能は良好なことが多い。大腿、下腿の低形成や欠損のみられることもある。(491012) 医学書院 医学大辞典 CD-ROM (C)2003 IGAKU-SHOIN Tokyo

## 10. 先天性四肢障害

本章のまとめ：先天性（胎児期の手指の形成障害）四肢障害には、指の数、大きさ、あるいは形態の異常。多指症、合指症、欠指症、巨指症、短指症、屈指症、裂手症、斜指症などがある。かつては手指奇形とよばれていたが、奇形という用語は差別的な意味があるため現在用いられなくなっている。⇒スワンソンの分類⇒発生頻度は、1/5000、わが国では、毎年240人くらい生まれている。サリドマイド事件を契機として、厚生省の非認定の患者の親達が作った「父母の会」が、活躍している。

本章のキーワード：「先天異常の発生頻度」、ヒトゲノムは、人類の世界遺産である。手指先天異常、スワンソン分類、縦軸欠損、横軸欠損、合指症、（手では多指症、裂手症、小指中節骨短縮症、足では多指症、合指症、裂足症）、合短指症、ポーランド症候群、アペール症候群、重複肢症、指列誘導異常、裂手、巨指症、五指手症、絞扼輪症候群、骨系統疾患、片側小顔面（顔半分の低形成症）、ピエール・ロバン症候群、内反足、クルーゾン病、遺伝性結合組織病、ラッセル-シルヴァー症候群、整形外科学

### (1) 「先天異常の発生頻度」について

#### 1. 全体の頻度

先天性四肢障害は、遺伝性疾患と胎児障害に属します。

その殆どは、胎児障害に属します。つまり、その推定値は、次の表では、全体の4.5%（2.5%）、5.62%（2.5%）、3.85%（2.08%）、10.51%（4.28%）などです。

4-1.表. 先天異常・発生頻度報告の変遷

	(1)	(2)	(3)	(4)	(5)
生存児中					
単一遺伝子疾患（メンデル遺伝）	1.0%	0.825%	1.20%	0.150%	1.10%
常染色体性優性		0.8%	0.95%	0.048%	1.00%
常染色体性劣性			0.21%	0.076%	0.10%
X連鎖劣性		0.025%	0.04%	0.026%	
多因子疾患			1.50%	1.031%	4.73%
染色体異常	1.0%	0.7%	0.42%	0.140%	0.40%
常染色体異常				0.134%	
性染色体異常				0.006%	
胎児障害	2.5%		2.50%	2.080%	4.28%
生下時に発見	1.5%				
5才までに発見	1.0%				
不明				0.449%	
小計	4.5%		5.62%	3.850%	10.51%
死産児中					
流産（染色体異常による）		3.5%			
遺伝的死（配偶子、受精卵の死）		23.5%			
小計		27.0%			

- (1) 『原爆放射線の影響に関する国連科学委員会報告』 ;UK,1962
- (2) ICRP(国際放射線防護委員会) Publication 8, 『放射線診断における被爆の管理』 ; Pergamon Press, 1966
- (3) 『国連科学委員会報告』 1972
- (4) Trimble, B.K. and Doughty, J.H.: Hum.Genet.,38:199~223,1974
- (5) 『国連科学委員会報告』 1977

(2) 手指先天性四肢障害の分類 :

スワンソン分類の解説 :

- 手指先天異常 . [英] congenital abnormality of digit [同義語]

四肢先天異常 congenital abnormality of limb

先天性の指の数, 大きさ, あるいは形態の異常。

多指症, 合指症, 欠指症, 巨指症, 短指症, 屈指症, 裂手症, 斜指症などがある。

かつては手指奇形とよばれていたが, 奇形という用語は差別的な意味があるため現在用いられなくなっている。

⇒スワンソンの分類⇒

- スワンソンの分類 : 手の先天異常の発現機序を基盤に取り入れた分類法である。1976年にスワンソン (Alfred B. Swanson, 20世紀, 整形外科, 米) が発表した分類法はその後, 改良が加えられ, 国際手の外科学会分類法として認められている。わが国では欠指症の分類項目を修正した日本手の外科学会の「修飾分類法」が用いられている。 /

「修飾分類法」では手の先天異常は,

1. 形成障害または発育停止 (failure of formation of parts) ,

- 縦軸欠損 [英] longitudinal deficiency 発生学を考慮した奇形分類の1つ。骨形成障害 (発育停止) による奇形のうち, アザラシ肢症, 橈側列欠損, 尺側列欠損, 脛骨列欠損, 腓骨列欠損をまとめて縦軸欠損と呼ぶ。手足に限局したものから上肢, 下肢全体に及ぶ奇形まで重症度はさまざまである。

- 横軸欠損 [英] transverse deficiency [同義語] 横断性形成障害 transverse developmental arrest, 先天性切断 congenital amputation, 欠肢体 ectromelus, 奇肢体 peromelus

手や足などを含み四肢の末梢が欠損する先天異常。欠損高位は前腕 (下腿) , 上腕 (大腿) など様々である。ほとんどが片側罹患であり, 残存肢の骨の形成障害を伴う。本症が合短指症の重症型であるという考えが一般的である。

2. 分化の障害 (failure of differentiation of parts) ,

- 合指症 [英] syndactyly

皮膚性合指症 (線維性合指症) と骨性合指症がある。皮膚性合指症には不完全あるいは部分合指症と指尖部まで癒合する完全合指症がある。罹患指は中指・環指間が最も多い。

3本の指の癒合や全指の癒合もある。

骨性合指症では, 最も軽症例は末節骨の先端のみが癒合し, 重症例では末節骨と中節骨に癒合が及ぶもの, さらに基節骨より末梢全体が骨性癒合を示すものまである。

中手骨にまで癒合が及んだ例では, 外見は裂手症との区別が困難である。

手では多指症, 裂手症, 小指中節骨短縮症, 足では多指症, 合指症, 裂足症を合併することがある。

合指症, 中央列多指症および裂手症が指放線形成過程の指列誘導異常により発現すると考えられている。

出現頻度は2000~7000人に1人である。

片側例がやや多く, 男性に多い。10%が同一家系内発生を示し, 常染色体優性遺伝を示す。その他に, 絞扼輪症候群による先端合指症, 合短指症でみとめられる合指症, アペール症候群などに合併する合指症がある。

- 合短指症 [英] symbrachydactyly [同義語] 短合指

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。

中節骨短縮や欠損, 罹患手全体の形成障害 (矮手症) を伴い (写真はX線像) [写真], 片側罹患である。胸筋

欠損を合併した場合、ポーランド症候群と呼ばれる。

遺伝性はない。近年、典型的な合短指症から横軸欠損に至る一連の先天異常を合短指症（あるいは横軸欠損）という1つの概念で捉えようとする考えが一般的である。

○ 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)

○ 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人との報告があるが, 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

3. 重複,

○ 重複肢症 [英] diplomelia [同義語] 複肢症

上肢あるいは下肢の全体あるいは一部が重複した先天異常。上腕 (大腿) から遠位全体が重複し体幹に2本の上肢 (下肢) が付着するものから, 前腕 (下腿) より末梢の重複, あるいは手足の重複までである。尺骨が重複し指が8本存在する手は鏡手と呼ばれる。

4. 指列誘導異常,

○ 指列誘導異常 [英] abnormal induction of digital rays

四肢先天異常の疾患概念の1つ。

正常では指の形成は手板内に5本の指放線が誘導されることで始まる。手板内で指放線が誘導される際の障害で, 指放線の数が多く誘導されれば多指症, 癒合して誘導されれば骨性合指症, 足りなければ中央列欠指症 (裂手) になる。

このように指列誘導の異常で出現する中央列多指症, 合指症と裂手は互いに高頻度に合併して出現するため指列誘導異常という先天異常症候群の部分症として捉えられている。

○ 裂手 [英] cleft hand [英] split hand

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, 一部は常染色体優性遺伝をする。

5. 過成長,

○ 巨指症 [英] macrodactyly [英] megalodactyly

先天性の指の肥大。全ての組織が大きさを増すと定義されるが, 実際には爪, 骨, 皮下脂肪と神経の腫大が主である。

成長とともに急速な増大を示すものと示さない型がある。

#### 6. 低成長,

○ 五指手症 [英] five-fingered hand[同義語] 対立不可能な三指節母指 non-opposable triphalangeal thumb/

正常では指節骨が2つ存在する母指が三指節になり、母指球筋の低形成を伴う異常。母指が欠損し他の指が5本あるように見えることから五指手と呼ばれる。

橈側列欠損あるいは母指形成不全の一型である。

#### 7. 先天性絞扼輪症候群,

○ 絞扼輪症候群 [英] congenital constriction ring(band) syndrome ; CCRS

[同義語] 絞扼溝症候群

肢芽発育過程の限局性壊死とその修復過程で組織の収縮により絞扼されて起こる四肢の形態異常で、絞扼輪、先端合指症、特発性切断がみられる。

従来は羊膜説がいわれていた。遺伝性を認めない。

絞扼部より近位の発育は正常である。

全周性の絞扼輪は深部に達すると遠位のリンパ性浮腫を生じる。

絞扼輪は瘢痕部を切除してZ形成術あるいはW形成術を行う。

全周性の場合半周ずつ行う。先端合指症は早期の分離手術を行う。

---

### 13. 四肢障害を持つ子どもたち

本章のまとめ： 先天異常は、一般のヒトに良く知られていない。わが国では、この疾患が最初に知られたのは「サリドマイド」（四肢の欠損症）事件である。「先天性四肢障害児父母の会」1975年創立、は、サリドマイド胎芽病の裁判が終わって、被告の厚生大臣が原告の患者側に謝罪した時に始まる。しかし、先天異常に対する誤解は、30年間、そのまま残っている。

本章のキーワード：先天性四肢障害児父母の会の会員の疾患別分類 p80、先天性四肢障害の分類 p81.：四肢末端低形成症 p81.、絞扼輪症候群 p81.、四肢中央列欠損症(裂手/裂足)p82.、寡指趾症 p82.、ポーランド症候群 p82.、小耳症 p82.、顔半分の低形成症、合指趾症 p83.、短合指趾症、尺骨列欠損症 p83.、先天性多発性関節拘縮症 p83.、アペルト症候群 p83.、橈骨列欠損症 p83.、関節変形 p84.、内反手足、多指趾症、クルーズン病 p84.、軟骨形成不全症 p84.、ラッセルシルバー症候群 p84.、表 1.：常識の7つの「誤り p84.「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 p84.。



1. 先天性四肢障害児父母の会の会員の疾患別分類

(1987年会員名簿、1,002名の内訳)

内容	実数	頻度	
× 1. 四肢末端低形成症	258	25.7%	胎児障害 (破壊)
× 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
× 4. 寡指趾症	91	9.1%	胎児障害 (形態形成)
× 5. ポーランド症候群	64	6.4%	胎児障害 (変形)
× 6. 小耳症、顔半分の低形成症	60	6.0%	胎児障害 (変形)
× 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)
× 9. 尺骨列欠損症	25	2.5%	胎児障害 (形態形成)
○ 10. 先天性多発性関節拘縮症	18	1.8%	胎児障害 (形態形成)
○ 11. アペルト症候群	16	1.6%	遺伝病 AD
× 12. 橈骨列欠損症	14	1.4%	胎児障害 (形態形成)
× 13. 関節変形、内反手足	12	1.2%	胎児障害 (変形)
× 14. 多指趾症	9	0.9%	胎児障害 胎芽病
○ 15. クルーズン病	1	0.1%	遺伝病 AD
○ 16. 軟骨形成不全症	7	0.7%	遺伝病 AD
× 17. ラッセルシルバー症候群	3	0.3%	胎児障害 (変形)

註1. :○は、「平成9年度医師国家試験出題基準」(編集厚生省、株式会社トップアイ発行、平成8年)で採用されている用語。×は、掲載されていない用語。これには、四肢減形成、海豹肢症、絞扼輪症候群、四肢末端低形成、裂手裂足、橈骨欠損、サリドマイド胎芽病、もない。

平成5年度から、「小児科」の分類を廃止して、そこにあった「臨床遺伝学の基礎概念」を無くしてしまった。

註2. 先天性四肢障害の分類:

- |   |
|---|
| <p>a. 遺伝障害 AD (常染色体性優性遺伝病):<br/>                 AR (常染色体性劣性遺伝病)<br/>                 X連鎖遺伝病、Y連鎖遺伝病:<br/>                 MT (ミトコンドリア遺伝病)</p> <p>b. 胎児障害: 形態形成障害 (奇形): 破壊<br/>                 : 変形 「胎児障害」に属する。</p> |
|---|

2. 主な「先天性四肢障害」の解説:

- 1) 1. 四肢末端低形成症 258 25.7% 胎児障害 (破壊)  
 2. 絞扼輪症候群 149 14.8% 胎児障害 (破壊)

○ 手指の軸に直角: 縦線型、横断型に欠損が認められる。

この原因は、遺伝ではなく、胎児が発育中に環境によるものと考えられている。

羊水 (胎児を囲み外傷から守る羊膜内の液体) に、出血 (毛細血管の破裂など) により、赤血球内の線維素 (フィブリン) が赤ちゃんの手足に巻き付いておこった、くびれ、切断によるものと推測されている。) )

1) 1. 四肢末端低形成症

258 25.7% 胎児障害 (破壊)

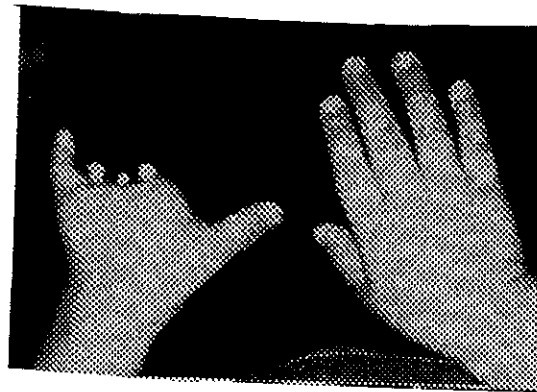
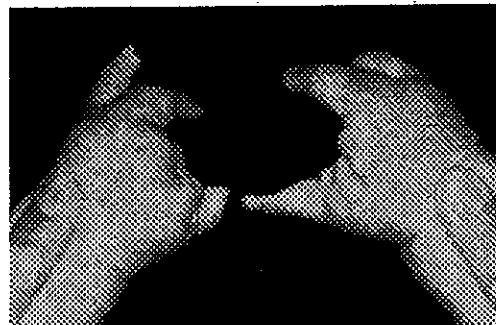
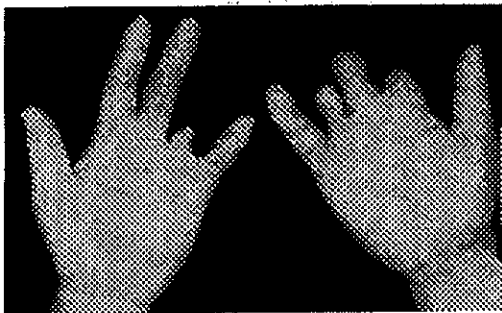


図 2 四肢末端低形成の手  
指骨全欠損と5つの肉塊

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]。

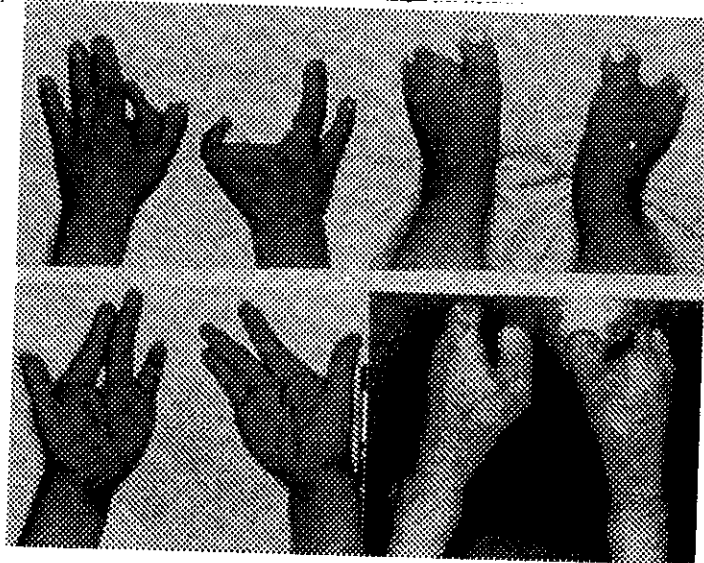
日本手の外科学会の奇形分類では指列誘導障害の項に分類され、発生学上「合指症や中央列多指」に近いとされている。中指 (第3指列) のみが欠損するもの、第3中手骨も含めて中指列が全欠損するもの、第2, 3指列の欠損、第3, 4指列の欠損するものなどがある。欠損を免れた隣接指に合指, 多指などの異常をみる。裂足を合併することあり、一部 (経験的に10%位) は常染色体優性遺伝をする。「遺伝」のものが10%位にみられる。浸透率10%位。

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

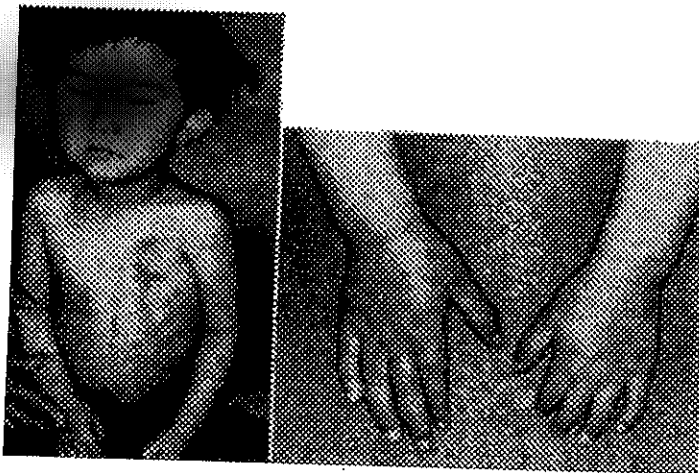


4. 寡指趾症 91 9.1% 胎児障害（形態形成）

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ケンス (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）

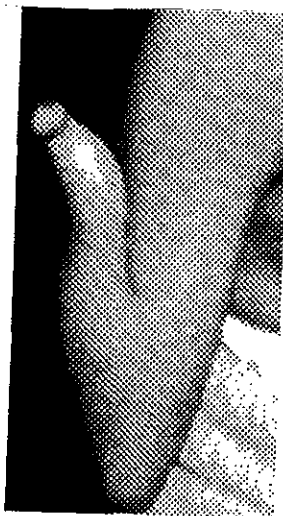
8. 短合指趾症 33 3.3% 胎児障害（形態形成）

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⇒

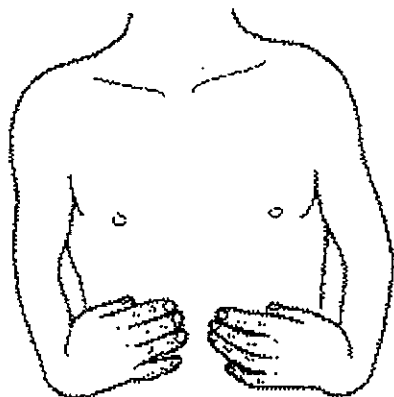
11. アペルト症候群 16 1.6% 遺伝病AD

○ 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 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，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」。

- |   |
|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>×1. 全ての「先天異常」は、無くすることができる。</li> <li>×2. わが国は、「和」を重んずる理想的な「民主国家」である。</li> <li>×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。</li> <li>×4. 「命の大切さ」を教えると「殺人事件」はなくなる。</li> <li>×5. 「死ぬ、死ぬと言っているヒト」に、死んだためしがない。</li> <li>×6. 「親や先生に従順な子」は、やがて、みんな「偉く」なる。</li> <li>×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。</li> </ul> |
|---|

○ 「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」

- |   |
|---|
| <ol style="list-style-type: none"><li>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。</li><li>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、）</li><li>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）</li></ol> |
|---|

○ 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：

- |   |
|---|
| <ol style="list-style-type: none"><li>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。）</li><li>2. ヒトは、障害者で生れ、障害者で死ぬ、これがヒトの一生。</li><li>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）。</li><li>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。）</li><li>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。</li></ol> |
|---|