

## 整形外科疾患分野

### EEC 症候群

#### 1. 概要

裂手裂足 (Ectrodactyly)・外胚葉異形成 (Ectodermal dysplasia)・口唇口蓋裂 (Cleft lip/palate) を 3 主徴とする多発奇形症候群。

常染色体優性遺伝 家族内の症状の差は大きく、遺伝的異質性あり。

#### 2. 疫学

稀。50-100 名。有病率は不明。

#### 3. 原因

遺伝的異質性あり、現在まで、3 つの原因座位が判明しており、そのうち、原因遺伝子が同定されているのは EEC3 (3q27) にマップする p63 遺伝子のみである。その他は不明。p63 遺伝子は癌抑制遺伝子 p53 遺伝子のホモログであり、細胞周期やアポトーシスを制御し形態形成に関与する p63 蛋白をコードする。

#### 4. 症状

四肢：裂手裂足・合指（趾）

① 典型例は、Ⅱ指（中央指列）の欠損およびその欠損部に一致した深い V 字型の指間陥凹

② 重症例では、Ⅱ指だけではなく、Ⅱ・Ⅲ指あるいはⅡ・Ⅲ・Ⅳ指の欠損

③ 深い裂隙と斜め指変形をきたすこともある。

裂手は両側例あり、また裂足（片側・両側）との合併

時に、皮膚性合指症、拇指の短縮、拇指三指節症、

顔： 口唇・口蓋裂（片側・両側）

眼： 色素薄い虹彩、羞明、眼瞼裂狭小、鼻涙管閉塞、眼瞼炎、涙のう炎

毛： 色薄く、疎 皮膚： 色白の薄い皮膚、軽度の角化症 歯： 低形成、小さい

#### 5. 合併症

難聴、泌尿生殖器、鎖肛、後鼻孔閉鎖 など

#### 6. 治療法

##### 【診断】

3 主徴を有する典型的症例では、診断は臨床症状と X 線に可能である。3 主徴が必ずしも揃わない例が多く、診断に至っていない。

非典型の場合は、p63 遺伝子異常による患者の場合、遺伝子診断が可能である。

##### 【経過・治療】

知能正常、妊孕性正常。

・裂手・裂足に対しては整形外科的治療を行う。手術による外観の矯正・機能の改善が基本とする。将来的に自立をめざして、欠損している指での機能訓練を幼少期から行う。

・口唇・口蓋裂に対しては形成外科・歯科治療を行う。

・歯低形成に対しては、歯科治療（義歯）や薄毛・はげに対してはカツラ装用で対処する。

・反復する眼科的感染症、特に角膜損傷を伴った慢性涙のう炎に対して、涙管欠損の検索や抗生剤の投与による治療が必要である。

#### 7. 研究班

EEC 症候群における有病率調査と実態調査研究班