

(17) 奇形症候群分野

EEC 症候群(裂手裂足・外胚葉異形成・口唇口蓋裂症候群)

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、遺伝異質性あり。

2. 疫学

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關与する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。

列手は両側例あり、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、母趾三指節症。

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：色素薄く、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、診断には至っていない。

非典型例の場合は、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。将来的に自立を目指して、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