

AMCoR

Asahikawa Medical College Repository <http://amcor.asahikawa-med.ac.jp/>

小児科 (1989.06) 30巻6号:巻頭.

Kabuki make-up症候群(Niikawa-Kuroki症候群)

宮本晶恵, 梅本英彦, 藤田正文

Kabuki make-up 症候群
(Niikawa-Kuroki 症候群)

目で見る

小児科

北海道立旭川肢体不自由児総合療育センター 小児科



写真1 顔貌(5カ月, 女児)

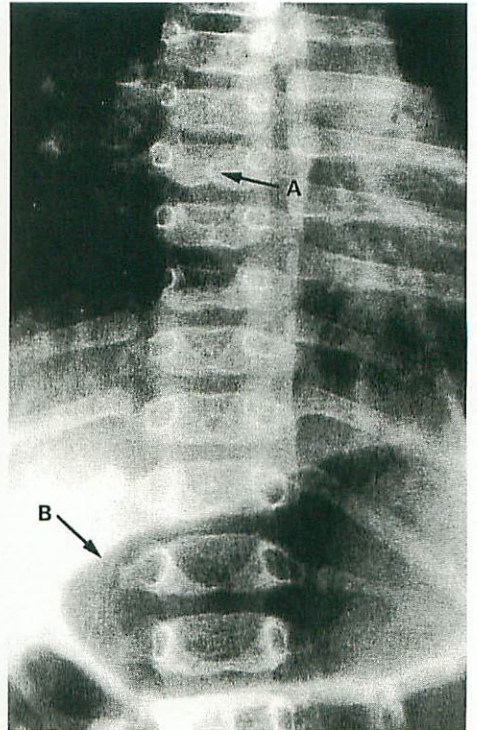


写真2 X線像。椎体矢状裂(矢印A), 右第12肋骨欠損(矢印B)が認められる。

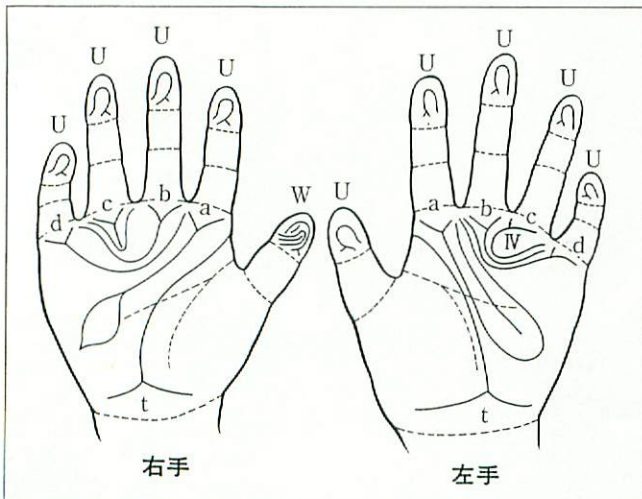


図 掌紋
W: 二重蹄状紋 U: 尺側蹄状紋
IV: 第4指間紋 t: 軸三叉

症例解説

Kabuki make-up 症候群

(Niikawa-Kuroki 症候群)

宮本晶恵*・梅本英彦・藤田正文

Kabuki make-up (Niikawa-Kuroki) 症候群は、1981年に新川ら¹⁾と黒木ら²⁾によって報告された先天奇形症候群である。

【症例】5カ月、女児

主訴：発達の遅れ、体重増加不良

家族歴：母の姉1名、兄1名が乳児期に肺炎で死亡している以外は特記すべきことなし。

現病歴：母親33歳、父親28歳の第1子。母親は自然流産1回、人工流産1回の既往あり。患児は在胎37週、経膈分娩にて出生。生下時体重2,578g、身長46.5cm、頭囲29.5cm、胸囲30cm。仮死なし。哺乳不良、体重増加不良のため15日間入院。生後1カ月半で、体重増加不良のため某病院小児科を受診。頭部CT、脳波、染色体分析、アミノ酸分析、各種ウイルス抗体価は異常なし。2カ月時に上気道炎、4カ月時に急性胃腸炎に罹患。5カ月で療育を目的に当センターを紹介された。

現症：体重4,810g(-3.2SD)、身長59cm(-3.2SD)、頭囲38.8cm(-2.3SD)、胸囲36.0cm(-3.3SD)、頸定不完全。DQ(遠城寺式)83。

顔貌(写真1)：切れ長で大きい臉裂、濃く長い睫毛を有し、下眼瞼の外側1/3は外反し、眉は弓状で外側1/2の眉毛は粗である。耳介は大きい、突出や変形はない。鼻先部はつぶれ、小顎症、高口蓋を認める。

四肢、骨格異常(写真2)：指は短く、第5指の中節骨短縮と内弯が著明である。椎体矢状裂、右第12肋骨の欠損が認められる。椎体の変形、脊柱側弯は認められなかった。

掌紋(図)：指先部の尺側蹄状紋は9指と増加しており、左第4指間紋および左小指球に橈側蹄状紋が認められた。また、他の奇形症候群

にはみられず診断的価値が高いといわれている指先部の皮膚隆起 pad は10指に認められた。

その他：脳波では両頭頂部に鋭波が認められたが、けいれんの既往はない。中耳炎の既往はなく、聴性脳幹反応は正常で難聴は認めない。

考案

本症候群は、特異な顔貌、生後の発育障害、精神発達遅滞、骨格異常、掌紋の異常などを総合して臨床的に診断される。これまで外国からの3例を含めて50例が知られており、まれな疾患ではないと思われる。本症候群の原因は不明であるが、新川は pad の形成時期である胎生6～9週における発生異常の可能性を示唆している³⁾⁴⁾。根本的治療法はないが、易感染性、脊柱側弯、口蓋裂など医療的ケアが必要とされること、および精神発達遅滞が認められることから早期発見、早期療育の確立が望まれる。

文献

- 1) Niikawa N et al: Kabuki make-up syndrome; A syndrome of mental retardation, unusual facies, large and protruding ears, and postnatal growth deficiency. *J Pediatr* 99: 565-569, 1981
- 2) Kuroki Y et al: A new malformation syndrome of long palpebral fissures, large ears, depressed nasal tip, and skeletal anomalies associated with postnatal dwarfism and mental retardation. *J Pediatr* 99: 570-573, 1981
- 3) 新川詔夫: Kabuki make-up syndrome. *小児内科* 15(臨時増刊号): 368-369, 1983
- 4) 新川詔夫: Kabuki make-up 症候群50例—臨床像と疫学調査の共同研究のまとめ. *日本小児科学会雑誌* 91: 564, 1987

*Akie MIYAMOTO et al. 北海道立旭川肢体不自由児総合療育センター小児科
[連絡先] ☎070 旭川市春光台2条1丁目 北海道立旭川肢体不自由児総合療育センター小児科