

# AMCoR

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

皮膚科の臨床 (1986.05) 28巻5号:568～569.

Tricho-rhino-phalangeal Syndromeの1例

橋本喜夫、石田明美、飯塚 一、水元俊裕、徳広 聡

## Mini Report

### Tricho-rhino-phalangeal Syndrome の 1 例

橋本喜夫\* 石田明美\* 飯塚 一\*  
水元俊裕\* 徳広 聡\*\*

症 例：10歳，女児。  
初 診：昭和59年9月3日。  
家 族 歴：両親ならびに13歳と8歳の兄弟には患児と同様の症状はなく，また両親に血縁関係もない。

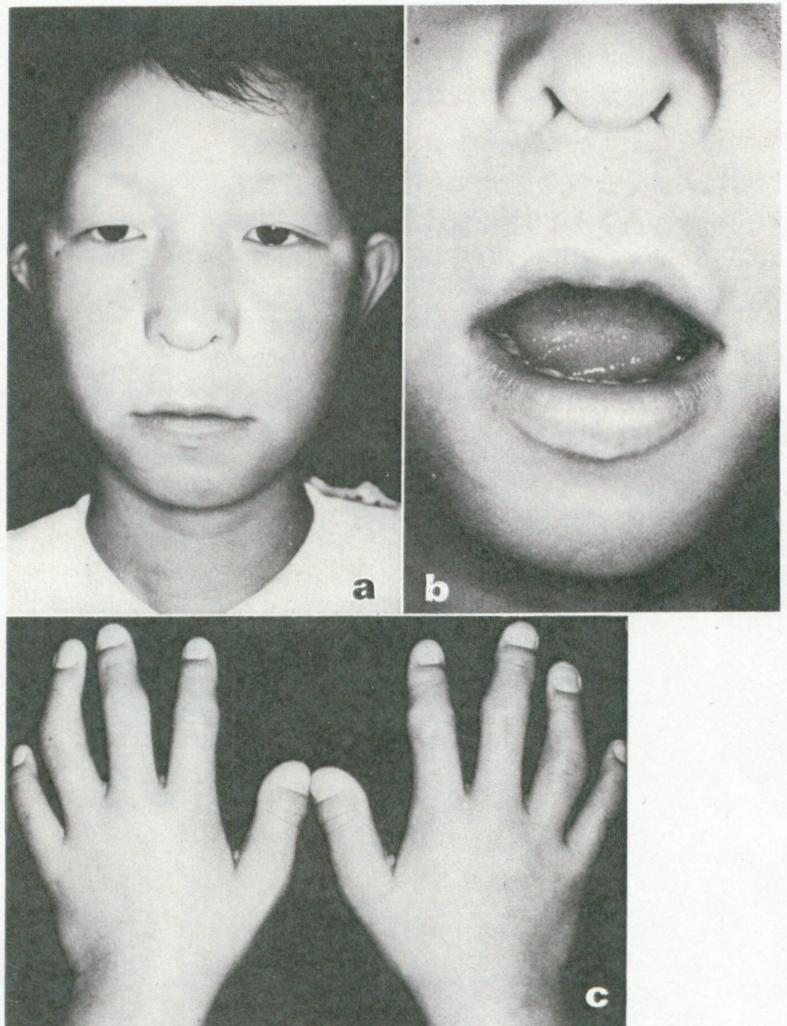
既往歴：6歳時に蓄膿症の手術。  
現病歴：患児は満期正常産で，出生時体重は3,500gであった。出生時から頭髪が稀薄で，しかも毛の成長も遅いため，あまり散髪屋に行く必要がなかったという。このためか，とくに治療せず放置していた。その後著患なく成長も順調であったが，8歳頃から自覚症状のない両手指の変形に気づいた。最近になり手指の軽度のしびれ感が出現してきたため，当院整形外科を受診し，皮膚科的精査を求めて当科を紹介された。

現 症：頭髪，眉毛は繊細しかも稀薄，とくに眉毛は内側に比べ外側が非常に薄い所見 (Herthoge sign) が認められた。鼻は丸みを帯び，幅が広く，特徴のないいわゆる西洋梨状の形を呈し，人中が長い (第1図：a)。また上嘴唇は薄く，下嘴唇は軽度突出している。さらに high-arched palate を認めたが，歯は形状，数ともに異常なかった (第1図：b)。両手の第Ⅱ～第Ⅳ指の PIP 関節部は腫脹しており，第Ⅱ，第Ⅲ指の尺側偏位，第Ⅳ指の橈側偏位があり，両手第Ⅰ，第Ⅲ指の爪には racket nail が認められた (第1図：c)。

そのほか身長は 136.7 cm，体重は 31 kg と年齢相応で，精神発達の遅れもなく，臨床検査所見に異常はなかつ

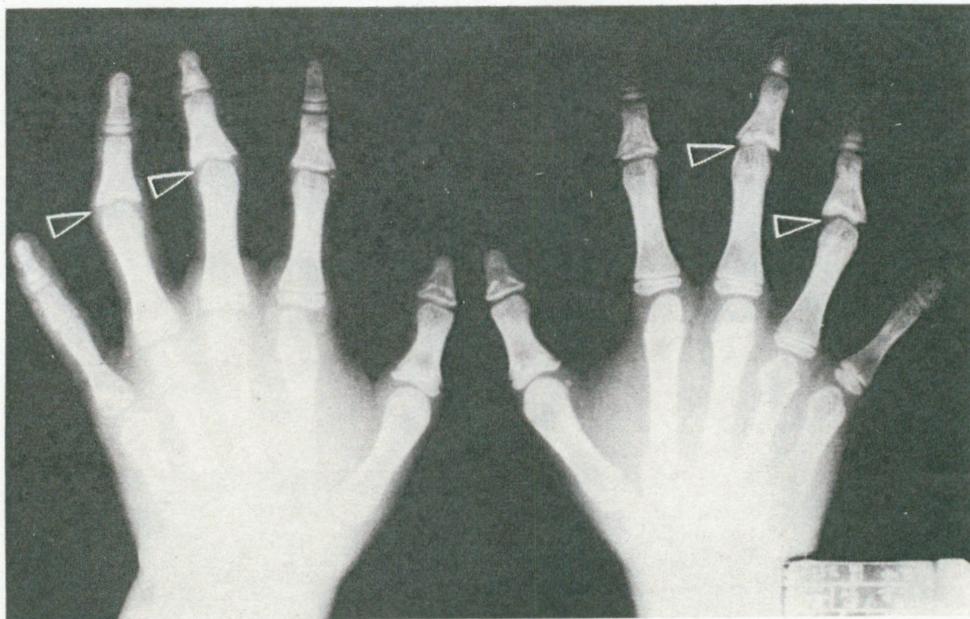
た。掌蹠の角化や発汗異常も認めなかった。

X線所見：両手では，第Ⅰ～第Ⅳ指の中節骨近位骨端の中央が矢尻印のごとく陥凹し逆V字形を呈し，



第1図 a：頭髪，眉毛に hypotrichosis がみられるも，ocular hypertelorism はない  
b：鼻は pear-shaped nose を呈し，上嘴唇は薄い。舌や歯に異常はない  
c：両手 PIP 部の腫脹と第Ⅱ，Ⅲ指の尺側偏位，第Ⅳ指の橈側偏位を認める

\* Yoshio HASHIMOTO et al.,  
旭川医科大学，皮膚科学教室  
\*\* Satoshi TOKUHIRO, 旭川医科大学，  
整形外科科学教室(主任：竹光義治教授)



第2図 両手, PIP部にいわゆる cone-shaped epiphysis を認める  
これはとくに矢尻印部に著しい

いわゆる cone-shaped epiphysis を認めたが(第2図), 両足, 頸部の骨に異常なく, 股関節部の大腿骨頭骨端のペルテス病様変化も認められなかった。

治療および経過: 初診の2週間後には, 手指のしびれ感が消失し, 頭髪に関しても訴えがないため, 今後のペルテス病発生を留意しつつも, 加療せず当院整形外科にて経過観察中である。

#### 考 按

Tricho-rhino-phalangeal syndrome (TRP syndrome) は1966年, Giedion<sup>1)</sup> が従来 peripheral dysostosis と診断されていた症例を再検討し, 毛髪, 鼻, 手指骨に特徴的な病変がみられることから提唱した症候群であり, おもに整形外科領域から報告されてきた。その特徴は1) 頭髪が繊細で薄く, その成長が遅い, 2) 鼻は西洋梨状の形を呈し, 人中が長い, 3) 手指の腫脹, 偏位などの変形を伴い, 特にX線所見では中節骨近位に円錐骨端 (cone-shaped epiphysis) を認めるなどであるが, 自験例は1)~3) の特徴を満たし典型例と考えた。そのほか低身長や, 大腿骨頭骨端のペルテス病様変化を伴う症例も報告されている<sup>2)</sup>。その後, 本症候群は2つの type に分けられ, 自験例のような classic type を TRP syndrome, type I とし, 多発性外骨腫および精神遅滞を合併したものは TRP syndrome, type II (Langer-Giedion syndrome) と呼ばれている。type I は自験例のような散発例も存在するが, 多くは常染色体優性遺伝が証明されており, 本邦でも家系例を含め数例の報告がある<sup>3)4)</sup>。家系内では典型的な3症状が揃わない症例もあり, 発端者の両親, 兄弟についてX線所見を詳しく

検討して, はじめて cone-shaped epiphysis などの異常が発見される場合もある。

これに対して type II はほとんどすべてが散発例であるが, 最近, 定型的な家系例の報告<sup>5)</sup> もあり, この場合, 常染色体優性遺伝の可能性も示唆される。これに加えて No. 8 染色体の長腕欠損をもった type II の症例報告もあり<sup>6)7)</sup>, 本症候群におけるこの異常との因果関係も推測されている。

いずれの type にせよ TRP syndrome の病因は不明であり, 適切な治療法もなく, むしろ遺伝相談上意義をもった症候群であるといえる。手指の変形は自覚症状に乏しく, 頭髪の異常に加えて, 眉毛の Herthoge sign, 爪の変形 (koilonychia, racket nail) を示すことも多いため, 今後皮膚科領域での報告の増加と, その病因の解明が望まれる。

(昭和60年9月30日受理)

#### 文 献

- 1) Giedion A: Helv Paediatr Acta, 21: 475, 1966.
- 2) Peltola J, Kuokkanen K: Acta Derm Venerol, 58: 65, 1978.
- 3) 鶴田登代志ほか: 中部日整災外誌, 14: 170, 1971.
- 4) Sugiura Y et al: Jpn J Human Genet, 21: 13, 1976.
- 5) Murachi S et al: Clin Genet, 19: 149, 1981.
- 6) Pfeiffer RA: Clin Genet, 18: 142, 1980.
- 7) Fryns J et al: Hum Genet, 58: 231, 1981.