

同種心奇形（心房中隔欠損）を有する 一卵性双生児の治験例

昭和43年2月26日 受付

信州大学医学部丸田外科教室

足立 英二 池田 忍

A Case of Monozygotic Twins Affected with Identical Cardiac Defect (ASD)

Eiji Adachi and Shinobu Ikeda

Prof. Maruta's Surgical Clinic, Shinshu University

緒言

心奇形の発生原因の大部分は明らかではないが、母体の風疹や酸素不足等の環境因子との関係について、幾多の研究が発表されており、一方しばしば同一家族内に発生することがあり、遺伝的因子の関与も考えられている。我々は最近臨床的所見並びに手術所見上非常に酷似せる ASD を有する一卵性双生児の症例を経験したので、文献的考察を加えて報告する。

症例

12才。共に女性の一卵性双生児（図1及び2）。

家族歴：両親は健康であるが、血族結婚で、患児の父方の祖父と患児の母親は、いとこ同志である。兄弟は3人で長女と次女が双生児の患児で、長男は8才で健康である。近親者には心疾患を認めない。母親は患児の妊娠6ヶ月の頃から悪阻が強くなり、薬剤の内服をしたが、妊娠初期には風疹、麻疹等のウイルス性疾患に罹患しておらず、また先天異常を来たす恐れのある薬剤も内服していない。

既往歴：分娩は帝王切開で、胎盤は1つ、生下時体重は第1子、第2子とも2600gの一卵性双生児であった。2児とも発育良好で、呼吸器感染の反覆も認められない。

現症：両者とも体格、栄養中等で、運動障害、呼吸困難、チアノーゼ等は認めない。

心臓聴診所見：両者とも心雑音は胸骨左縁第2肋間に最強点を有する Levine II 度の収縮期雑音で、第2音の分裂が明瞭であった。振顫は触知しない。

心音図所見：図3及び4の如く、両者とも胸骨左縁第2肋間の高音心音図において、収縮期前半に偏った収縮期雑音と第2音の固定性分裂を認めた。

胸部レ線像：図5及び6の如く、両者とも心胸廓比

44%で左第2弓、右第2弓が突出しているが、肺血管陰影の増強は軽度である。

心電図所見：図7及び8の如く、両者とも不完全右脚ブロック及び軽度の右室肥大を呈している。

心臓カテーテル所見：両者とも心内血液の酸素含量は上昇しておらず、酸素含量の変化からは有意の左右短絡を認めなかった。右室圧は第1子 52/-4mmHg、第2子 45/-4mmHg と軽度上昇しているが、肺動脈圧はそれぞれ 24/4mmHg 及び 20/10mmHg と正常値を示した。第2子ではカテーテルは異常口を経て左房、肺静脈まで挿入された。

以上の諸検査成績より両者とも直径1cm内外の ASD (二次口開存) と診断した。

手術所見：超低温下に第1子は17分45秒、第2子は16分20秒の血流遮断を行ない、開心術を施行した。第1子は図9の如く、冠静脈洞開口部の後方に、所謂 Chari 網の型の欠損口を認め、直接縫合により閉鎖した。第2子も図10の如く、第1子と全く同じ部位に径3mmの欠損口があり直接縫合で閉鎖した。術後は両者とも順調に経過し治癒退院した。

考 按

胎生期における心臓は、胎生2ヶ月末までに完成するといわれているが、この時期に母体に何らかの異常を来たすと、胎児に影響して心奇形を生ずる。この環境因子としては Alzamora¹⁾ は妊娠中の酸素不足を挙げ、Wilson²⁾ はビタミンA不足が動物の心奇形を発生させたとして述べている。風疹の奇形作用は多くの人に認められているが、他の感染症の影響は明らかではない。その他、性、出生順位、母体の年齢等との関係についても多くの研究がある。

他方、心奇形はしばしば同一家族内に発生することがあり、胎生期以前の時期に染色体異常によって心奇

形が形成されることは、Down 症候群、Turner 症候群等で明らかである。文献的にも家族内発生の報告は稀ではなく、多くは同胞発生で、親子発生は少ないとされている³⁾⁴⁾⁵⁾。また、いここには多くないといわれている³⁾。心奇形の同胞内発生率は、Fuhrmann⁴⁾によれば2.7%、Hilgenberg⁶⁾は1.3%、Campbell⁵⁾は1.7%と報告している。これを患者の後に生まれて来た同胞に限って調べてみると表1の如く、McKeown³⁾は1.8%に同胞内発生を認め、これは一般の心奇形発

生率0.32%の6倍に当たると述べている。また Polani⁷⁾は2.26%、Hilgenberg⁶⁾は2.8%の同胞発生率を報告している。

表 1

	患者以後に生まれた同胞数	心奇形発生率
McKeown	342	1.80%
Polani	265	2.26%
Hilgenberg	257	2.80%

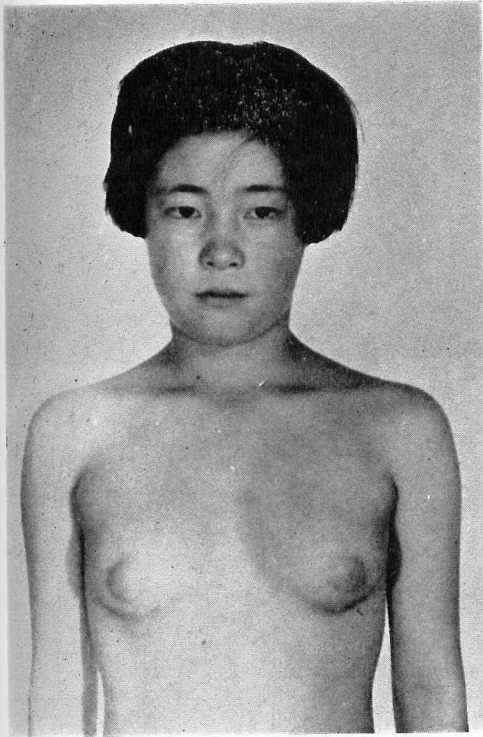


図 1 第 1 子

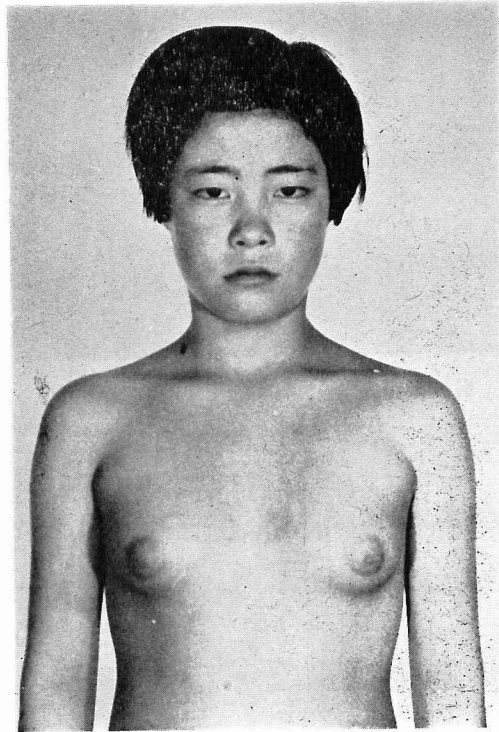


図 2 第 2 子

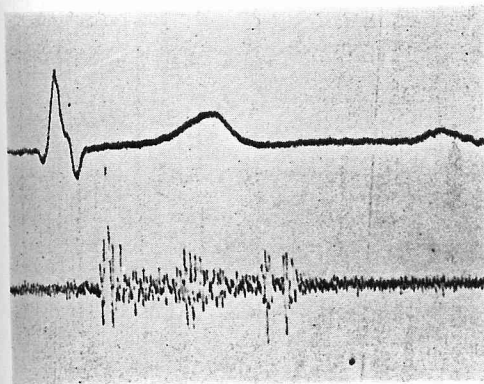


図 3 第 1 子

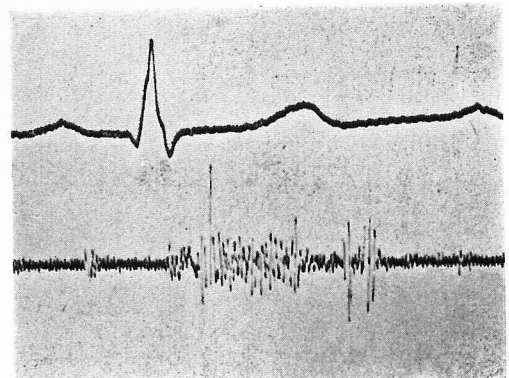


図 4 第 2 子

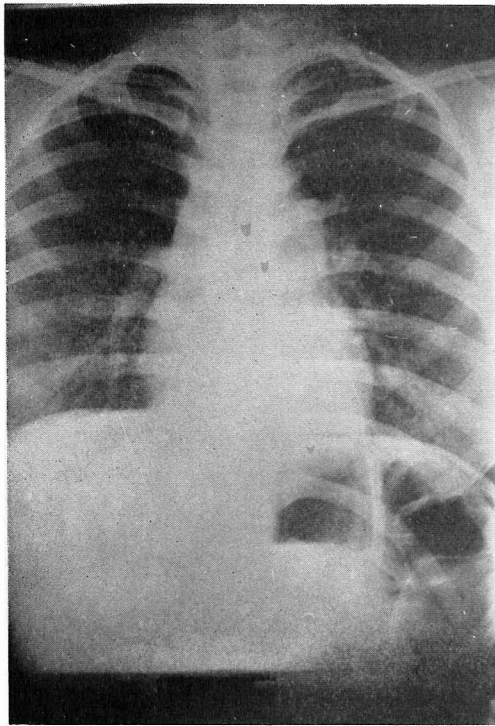


图 5 第 1 子

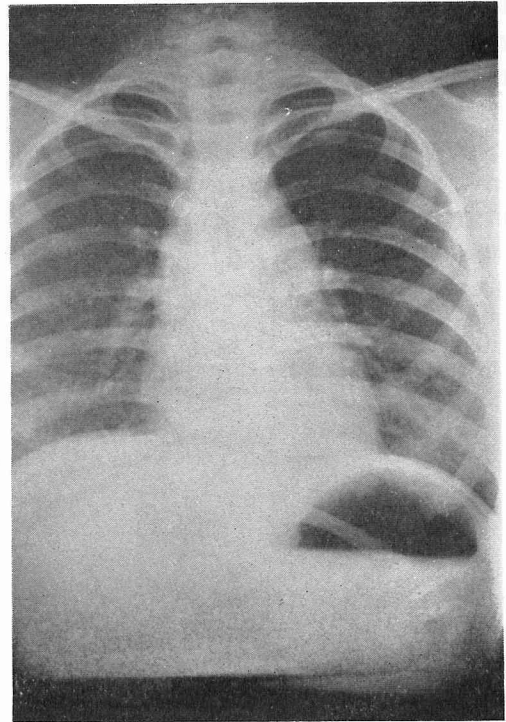


图 6 第 2 子

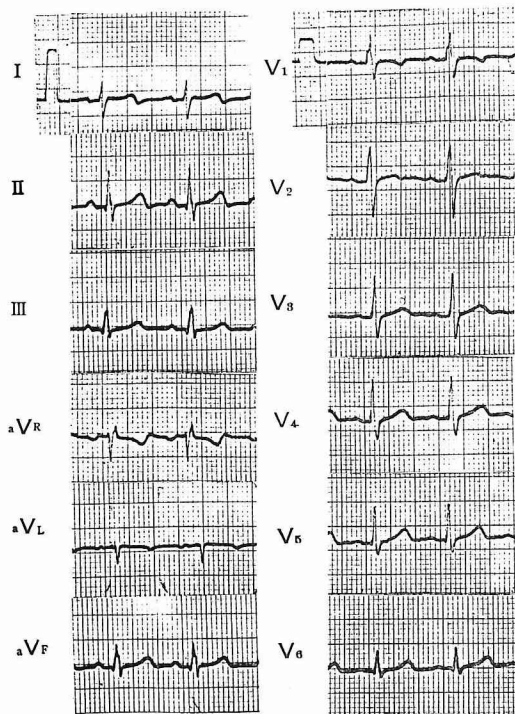


图 7 第 1 子

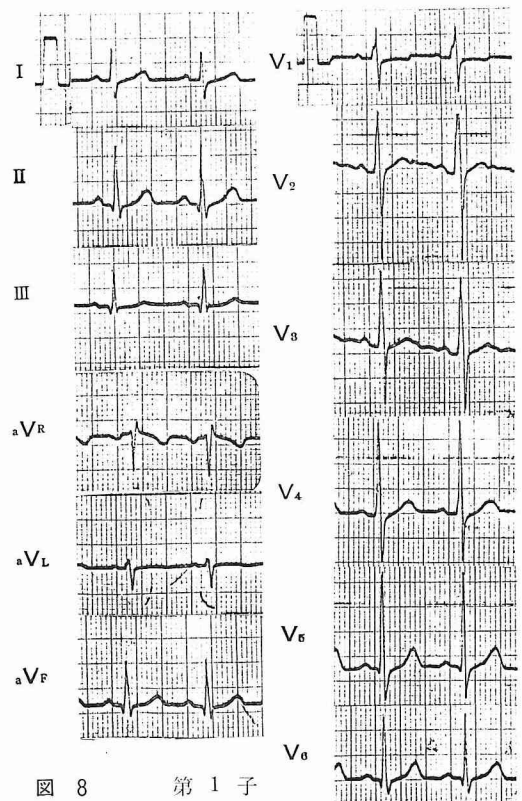


图 8 第 1 子

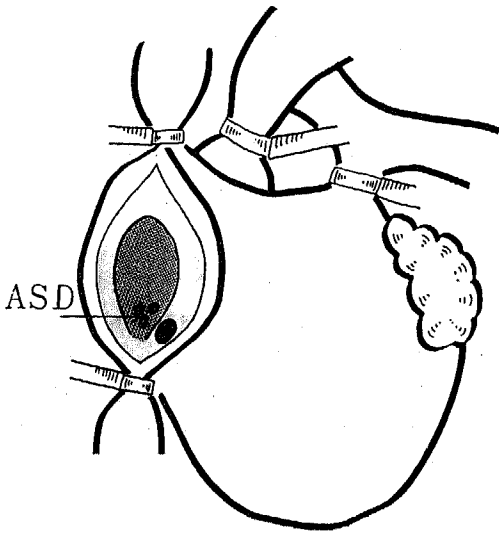


図 9 第 1 子

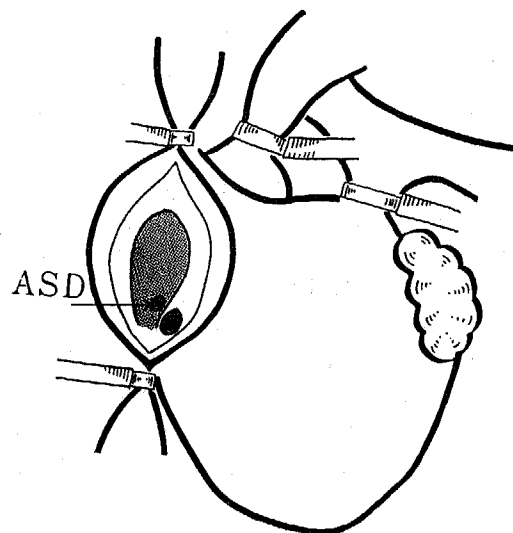


図 10 第 2 子

同胞に発生する心奇形は同種の心奇形であることが多く、McKeown³⁾は60%に、Uchida⁴⁾は50%に、Campbell⁵⁾は56%に、それぞれ同種心奇形の発生を認めている。この高い一致率は遺伝的因子の関与を示唆するものと考えられる。

一方これに反し、双生児例においては、片方だけに心奇形が見られるのが通常で、双方に認められる例でも同種心奇形は少ないといわれている。表2に示す如く、McKeown³⁾は心奇形を有する15組の双生児の内、双方に心奇形を認めたのは1組だけで、他の14組は片方だけに心奇形が存在したと述べている。Uchida⁴⁾は心奇形を有する26組の双生児の全例において、一方のみに心奇形を認めている。Fuhrmann⁶⁾は心奇形を有する32組の一卵性双生児の内5組に、24組の二卵性双生児の内2組に、即ち一卵性、二卵性合計56組の内7組において、双方に心奇形を認めたに過ぎない。また高尾⁷⁾によれば一卵性、二卵性合わせて24組の心奇形を有する双生児中、双方に同種の心奇形のあったもの2組、別の心奇形をそれぞれ持っていたもの2組で、他の20組は片方だけが心奇形を有していた。本症

例は一卵性双生児の双方に ASD を認めており、比較的稀な症例と考えられる。

家族発生の頻度が高いのに比して、双生児特に一卵性双生児例で心奇形の発生率が低いという事実の説明は困難である。Uchida⁴⁾は一卵性双生児における不一致は、分娩前の子宮内環境の差から来るもので、同一遺伝子型の双生児でも環境の差で違った表現型が生ずる為だと考えている。Campbell⁵⁾も心奇形の発生には劣勢遺伝の関与を重要視しているが、実際には奇形は或環境条件の下でだけ発生すると述べて、一卵性双生児の場合この環境因子として、双生児の片方への血行障害を考えている。

本症例では、父母は血族結婚で、いとこちがいの近親度であるが、McKeown³⁾はいとこ同志の結婚では、右胸心、内臓逆位が多く出現するといひ、Campbell⁵⁾も右胸心以外の心奇形もいとこ同志の結婚で増加していることを認め、心奇形が劣勢遺伝で発生するという一つの論拠としている。Carleton¹⁰⁾も3家族113人中9人の心奇形発生を報告し劣勢遺伝を強調しているが、一卵性双生児例でも明らかな如く、心奇形も他の大部分の奇形と同様、遺伝的素因だけで発生するのではなく、遺伝的因子と環境因子の相互作用により発生すると考えられる。

表 2

	一児のみに心奇形を有する双生児組数	二児共に心奇形を有する双生児組数	合計
McKeown	14	1	15
Uchida	26	0	26
Fuhrmann	49	7	56
高尾	20	4	24

結 語

一卵性双生児の双方に ASD を認め、これを手術により治癒せしめ得た症例につき報告し、心奇形の発生機序に関し多少の文献的考察を試みた。

文 献

- 1) Alzamora, V.: *Pediatrics*, 12: 259, 1953
- 2) Wilson, J. G., and Warkany, J.: *Pediatrics*, 5: 708, 1950
- 3) McKeown, T., MacMahon, B., and Parsons, C. G.: *Brit. Heart J.*, 15: 273, 1953
- 4) Fuhrmann, W.: *Ergebn. inn. Med. Kinderheilk.*, 18: 47, 1962
- 5) Campbell, M.: *Brit. med. J.*, 2: 895, 1965
- 6) Hilgenberg, F., Diekmann, L., Reploh, H. D., Kojima, N., and Bender, F.: *Münch. med. Wschr.*, 109: 86, 1967
- 7) Polani, P. E., and Campbell, M.: *Ann. hum. Genet.*, 19: 209, 1955
- 8) Uchida, I. A., and Rowe, R. D.: *Amer. J. hum. Genet.*, 9: 133, 1957
- 9) 高尾篤良: *先天異常*, 4: 66, 1964
- 10) Carleton, R. A., Abelmann, W. H., and Hancock, E. W.: *New Engl. J. Med.*, 259: 1237, 1958

ABSTRACT

A case of monozygotic twins affected with identical cardiac defect (ASD) was treated operatively. Literatures were reviewed and the etiology of congenital cardiac malformations was discussed.