

両側膀胱尿管逆流症を伴った Rubinstein-Taybi 症候群の 1 例

帝京大学医学部附属市原病院泌尿器科 (主任: 伊藤晴夫教授)

三浦 尚人, 伊藤 晴夫, 水上 宏俊, 鈴木 文夫

西川 泰世, 植田 健, 小竹 忠

A CASE OF RUBINSTEIN-TAYBI SYNDROME WITH BILATERAL VESICoureTERAL REFLUX

Naoto Miura, Haruo Ito, Hirotohi Minakami,
Fumio Suzuki, Yasuyo Nishikawa, Takeshi Ueda
and Tadashi Kotake

From the Department of Urology, Teikyo University School of Medicine

The case was in a 7-month-old boy. Rubinstein-Taybi syndrome was diagnosed from the broad halluces and the characteristic physiognomy noticed since birth. He was brought to us at 7 months of age with fever as the chief complaint. Voiding cystourethrogram showed bilateral vesicoureteral reflux. The testis was palpable in the inguinal canal on either side, but could not be brought to the scrotum. No abnormalities were detected in the penis. From the above findings, he was diagnosed to have bilateral 4th degree vesicoureteral reflux and undescended testes as complicating Rubinstein-Taybi syndrome. The condition was treated by bilateral anti-reflux repair and bilateral orchidopexy at 8 months of age. There has been no recurrence of vesicoureteral reflux for 3 years. A brief discussion was made about the urological complications of Rubinstein-Taybi syndrome.

(Acta Urol. Jpn. 40: 75-77, 1994)

Key words: Rubinstein-Taybi syndrome, Vesicoureteral reflux

緒 言

Rubinstein-Taybi 症候群は精神発達遅滞, 幅広い母指および母趾, 高口蓋, 反復する呼吸器感染症等を有する症候群で¹⁾, 精神発達遅滞児では Down 症について多いとされている²⁾. われわれは Rubinstein-Taybi 症候群 (以下 RTS) に両側 VUR, 両側停留精巣を合併した症例を経験したので, 若干の文献的考察を加えて報告する.

症 例

患者: 7 カ月, 男児
主訴: 発熱
家族歴および周産期合併症: 特記すべき事なし
生下時所見: 満期産, 頭位自然分娩. 生下時体重 2,966 g, 身長 47 cm. 頭囲は 31.5 cm とやや小さい.
既往歴: 生下時より幅広く短い母指および母趾

(Fig. 1), 顔面多毛が認められ, RTS と診断された. 1 カ月時, 先天性緑内障の診断で両側隅角切開術を施行. 同時期より上気道感染を頻回に繰り返した.

現病歴: 7 カ月時発熱認められ, 当院小児科にて精査. 尿路感染を認めたため, 1991年12月当院泌尿器科紹介となる.

現症: 身長 67.3 cm, 体重 7,615 g. 眼裂の外側は下降していた (Fig. 2). 母指, 母趾は幅広く, 短い. 胸腹部理学的所見に異常を認めなかった. 両側精巣は鼠径管内に触知可能であったが, 陰嚢内までは下降しなかった. 陰茎には異常を認めなかった.

初診時検査成績: 血液一般; WBC 21,200/mm³. 血液生化学; 異常を認めない. 尿検査; 尿蛋白 (-). 沈渣にて白血球多数/hpf を認めた. 尿培養; *E. aerogenes* 10⁶/ml. 染色体; 46XY.

X線学的検査: 排泄性腎盂造影では両側高度水腎, 水尿管が認められた (Fig. 3). 排尿時膀胱尿道造影に



Fig. 1. Antimongoloid slant is characteristic facial appearance of Rubinstein-Taybi syndrome.



Fig. 2. Broad halluces, a characteristic symptom of Rubinstein-Taybi syndrome.

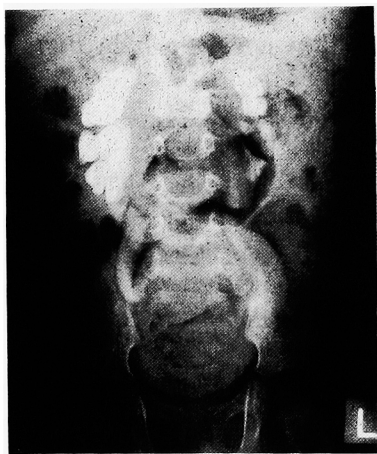


Fig. 3. IVP showed bilateral hydronephrosis and hydroureter.

て両側5度のVURが認められた(Fig 4)。

以上よりRTSに合併した両側4度VUR, 両側停留精巣と診断し, 1991年1月23日両側逆流防止術(Politano-Leadbetter法), 両側精巣固定術を施行した。術中所見として, 右精管が盲端となっており, 右精巣上体の頭部は精巣から離れていた。精巣は右12

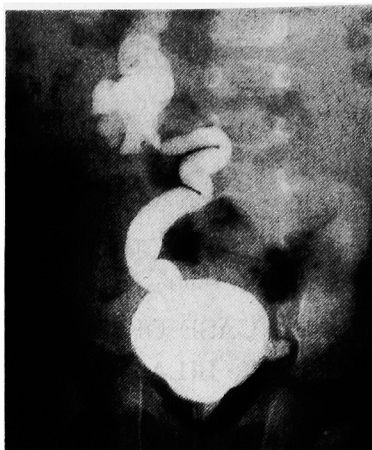


Fig. 4. Voiding cystourethrogram showed bilateral 4° vesicoureteral reflux.

×6×8mm, 左11×6×7mmで, 精巣導帯は両側とも陰囊中部に付着していた。

現在術後17カ月経過観察しているが, VURおよび尿路感染の再発は認められていない。

考 察

RubinsteinとTaybiが1963年に幅広い母指および母趾, 高口蓋, 反復する呼吸器感染症をともなる精神発達遅滞児7例を報告して以来¹⁾, RTSは現在までに数多くの報告がなされている。

Rubinsteinによれば, RTSの男女比は男性308例に対し女性263例でほぼ1:1である²⁾。

RTSの原因, 遺伝形式は不明である。以前は劣性遺伝が疑われていた⁴⁾。しかしHennekamら⁵⁾によれば同胞発生例の頻度(1/780)から常染色体劣性遺伝は否定的である。RTSの患者はほとんど再生産を行わないことから, 常染色体優性遺伝の可能性も否定できない⁵⁾。核型は正常核型の報告がほとんどである。染色体異常の報告もあるが, RTS特有の染色体異常は見出されていない³⁾。

RTSの正確な頻度は不明である。Rubinsteinの集計⁶⁾によると, RTSの発生頻度は精神遅滞児300~720人に一人であり, Down症について多いという²⁾。金子ら⁷⁾の試算によれば, RTSが多因子遺伝に従うと仮定すると, 全出生の0.1%に発生する計算になるという。以上より, RTSは決して稀な疾患ではないといえる。

RTSに合併する奇形にはTable 1のごとく多くの異常が報告されている。RTSの明確な診断基準は存在しないが, 幅広く短い母指および母趾, 特異な顔

Table 1. Chief symptoms and complications of Rubinstein-Taybi syndrome

指	趾	幅広い母指および母趾の末節, 趾の重なり
顔 貌 ・ 頭 蓋		小頭症, 濃い眉毛, 眼裂の外側下降, 両眼隔離, 突出した鉤鼻, 小口, 小顎, 耳介低位, 高口蓋など
精神発達遅滞		精神・運動・社会性・言語発達遅滞など
皮膚紋理の異常		
尿路・生殖器		腎無形成・回転異常腎・異所性腎, 重複腎盂尿管, 停留精巣, 尿道下裂, 尿道狭窄など
そ の 他		反復する呼吸器感染症, 低身長, 骨年齢発達遅滞

貌, 精神運動発達遅延, 反復する呼吸器感染などをもとにして行われる。

RTS の生命予後はおおむね良好であるが, 約10%が乳幼児期に死亡し, その半数は呼吸器感染が原因であるという⁸⁾。

泌尿・生殖器の合併症としては, 重複腎盂尿管⁹⁾, 腎回転異常⁹⁾, 異所性腎¹⁰⁾などの腎奇形, および停留精巣, 尿道狭窄¹⁰⁾, 尿道下裂¹⁰⁾などが報告されている。Rubinstein の571例の集計⁹⁾では, 泌尿・生殖器の合併症は “testes, incomplete or delayed descent of testis”, “kidney anomalies or disease” としてしか集計されておらず, その詳細は不明である。停留精巣は82% (219/267) に認められ, 高頻度である。腎の異常は52% (103/198) に認められたという。Stevens ら¹¹⁾によれば, 停留精巣は100% (21/21) に認められ, やはり高頻度である。また, 尿路系の問題は28% (14/50) に認められ, 尿路感染が24% (12/50), 重複腎盂尿管が4% (2/50), 膀胱尿管逆流症は2% (1/50) に認められたという。

本邦報告例では泌尿・生殖器に関して十分な記載のあるものが少なく, 十分な検討が行えなかった。特に, VUR に関して記述がなされているものはなかった。これは, 文献的には比較的まれであるが, 十分な検索が行われていないためという可能性もある。

以上より本症に関しては泌尿・生殖器系の詳細な評価が必要であると思われた。

結 語

両側膀胱尿管逆流症, 停留精巣を合併した7カ月男児の Rubinstein-Taybi 症候群の1例を報告し, 若干の文献的考察を加えた。

本論文の要旨は第485回東京地方会に発表した。

文 献

- 1) Rubinstein JH and Taybi H: Broad thumbs and toes and facial abnormalities. *Am J Dis Child* 105: 588-608, 1963
- 2) 三宅 捷太, 三間屋 純一, 有本 奉三, ほか: Rubinstein-Taybi 症候群—自験14例の臨床的検討。小児診療 37: 588-608, 1974
- 3) Rubinstein JH: Broad thumb-hallux (Rubinstein-Taybi) syndrome 1957-1988. *Am J Med Genet Suppl* 6: 56-64, 1990
- 4) McKusick VA: Medical Genetics. pp. 1961-1963, New York Pergamon Press, New York, 1966
- 5) Hennekam RCM, Stevens CA and Van de Kamp JJ: Etiology and recurrence risk in Rubinstein-Taybi syndrome. *Am J Med Genet Suppl* 6: 56-64, 1990
- 6) Rubinstein JH: The broad thumbs syndrome. Progress report 1968. *Birth Defects: Original Article Series Vol V No. 2* Williams & Wilkins, Co., Baltimore, 1968
- 7) 金子啓二郎, 村本順一, 洲之上祥徳, ほか: Rubinstein-Taybi 症候群の1新生児例。周産期医 14: 981-987, 1984
- 8) Rubinstein JH: Broad thumb-hallux syndrome. XIII International Congress of Pediatrics, Wien: 471-476, 1971
- 9) 森山正敏, 寺島和光, 福嶋義光, ほか: Rubinstein-Taybi 症候群に見られた尿路性器異常。日泌尿会誌 75: 1185, 1984
- 10) Melekos M, Barbalias G and Asbach HW: Rubinstein-Taybi syndrome. *Urology* 30: 238-239, 1987
- 11) Stevens CA, Carrey JC and Blackburn BL: Rubinstein-Taybi syndrome: A natural history study. *Am J Med Genet Suppl* 6: 30-37, 1990

(Received on July 8, 1993)
(Accepted on August 19, 1993)