

ROENTGENOLOGIC ABNORMALITIES IN DOWN'S SYNDROME

Down 症候群における X 線学的異常所見について

TAKEHIKO HIGUCHI, M.D. 樋口武彦
WALTER J. RUSSELL, M.D.
MICHIO KOMATSUDA, M.D. 小松田道雄
SHOTARO NERIISHI, M.D. 鍊石昇太郎



ATOMIC BOMB CASUALTY COMMISSION

国立予防衛生研究所 - 原爆傷害調査委員会

JAPANESE NATIONAL INSTITUTE OF HEALTH OF THE MINISTRY OF HEALTH AND WELFARE

TECHNICAL REPORT SERIES

業 績 報 告 書 集

The ABCC Technical Reports provide the official bilingual statements required to meet the needs of Japanese and American staff members, consultants, advisory councils, and affiliated government and private organizations. The Technical Report Series is in no way intended to supplant regular journal publication.

ABCC 業績報告書は、ABCC の日本人および米人専門職員、顧問、評議会、政府ならびに民間の関係諸団体の要求に応じるための日英両語による記録である。業績報告書集は決して通例の誌上発表に代るものではない。

Approved 承認 25 July 1968

ROENTGENOLOGIC ABNORMALITIES IN DOWN'S SYNDROME

Down 症候群における X 線学的異常所見について

TAKEHIKO HIGUCHI, M.D.^{1†} 樋口武彦

WALTER J. RUSSELL, M.D.¹

MICHIO KOMATSUDA, M.D.¹ 小松田道雄

SHOTARO NERIISHI, M.D.² 鍊石昇太郎

Departments of Radiology¹ and Clinical Laboratories²

ABCC放射線部¹および臨床検査部²



ATOMIC BOMB CASUALTY COMMISSION
HIROSHIMA AND NAGASAKI, JAPAN

A Cooperative Research Agency of
U.S.A. NATIONAL ACADEMY OF SCIENCES - NATIONAL RESEARCH COUNCIL
and
JAPANESE NATIONAL INSTITUTE OF HEALTH OF THE MINISTRY OF HEALTH AND WELFARE
with funds provided by
U.S.A. ATOMIC ENERGY COMMISSION
JAPANESE NATIONAL INSTITUTE OF HEALTH
U.S.A. PUBLIC HEALTH SERVICE

原 爆 傷 害 調 査 委 員 会

広島および長崎

米国学士院 - 学術会議と厚生省国立予防衛生研究所
との日米共同調査研究機関

米国原子力委員会, 厚生省国立予防衛生研究所および米国公衆衛生局の研究費による

[†]*Hiroshima Branch Laboratory, Japanese National Institute of Health*

国立予防衛生研究所広島支所

ACKNOWLEDGMENT

感謝のことば

The authors are indebted to Miss Tomoko Hashimoto for her assistance with this manuscript.

本報告草稿の準備にあたり助力をいただいた橋本朋子氏に感謝の意を表する。

An abstract of this report was presented at the 27th Annual Meeting of the Japan Radiological Society, Kyoto, 4 April 1968

本報告の要約は1968年4月4日京都で開催された第27回日本放射線学会で発表した。

A paper based on this report was accepted for publication in *Nippon Igaku Hoshasen Gakkai Zasshi* — *Nippon Acta Radiologica*.

本報告に基づく論文は日本医学放射線学会雑誌に発表文献として受理された。

CONTENTS

目次

Introduction	緒言	1
Present Study	今回の調査	1
Results	結果	2
Discussion	考察	7
Summary	要約	8
References	参考文献	9
Table 1.	Distribution of subjects by age and sex	
表	調査対象者の年齢および性別分布	1
2.	Roentgenological examinations	
	X線検査	2
3.	Number of abnormalities by body sites observed, by sex	
	観察部位および性別異常数	3
4.	Range of pelvic measurements, number of cases by sex	
	骨盤計測値の範囲, 性別症例数	6
5.	Patients by chromosome abnormality and family history	
	染色体異常および家族歴別患者リスト	8
Figure 1.	Atlanto-axial dislocation	
図	環椎軸椎脱臼	5
2.	Newborn pelvic measurements	
	新生児骨盤計測値	5

ROENTGENOLOGIC ABNORMALITIES IN DOWN'S SYNDROME

Down 症候群における X 線学的異常所見について

INTRODUCTION

The Langdon-Down anomaly, congenital acromicria, or Trisomy-21 anomaly, referred to in this report as Down's syndrome¹ is more common in Japan than generally realized. Its incidence is at least 0.1% for all live births.² Many roentgenological manifestations of Down's syndrome have been studied extensively, but most reports of these studies involve single or relatively few body sites. The subjects of the present study were observed for all previously reported roentgenological abnormalities in Down's syndrome. Twenty-seven of them had chromosome studies. Three reside with parents in Hiroshima; all others, in Nagasaki reside with parents or in homes for the handicapped.

PRESENT STUDY

Cases in this study were arbitrarily grouped by age at examination as shown in Table 1. Of the 28 cases 17 were males; all but one were less than 10 years of age, and the majority between 1 and 6 years. Roentgenographic projections desirable to demonstrate possible abnormalities are shown in Table 2. These should be borne in mind in observing cases of possible Down's syndrome. Nearly all of the subjects in the present series received these examinations.

緒言

Down 症候群¹として本報告で述べている Langdon-Down 異常, 先天性先端矮小症または21番目の染色体のトリソミー異常は, 日本において一般に認められているよりも広く存在する. その発生率は全出産数の少なくとも0.1%に当たる.² Down 症候群における X 線学的所見の多くについて広範囲にわたって研究が行なわれているが, これらの研究に関する報告の大部分は, 単一の部位または比較的少数の部位について述べている. 今回の調査の対象者に対しては今までに報告された Down 症候群の X 線学的異常所見のすべてについて観察を行なった. また, 対象者のうち27人について染色体調査が行なわれた. 3人は広島で両親と同居しており, その他は全部長崎で両親と同居するか身体障害者収容施設にいる.

今回の調査

本調査の症例は, 表1に示すように診察時の年齢をもとに任意に分類した. 28例のうち17例は男性であって, 1例を除いてすべて10歳未満で, 大多数は1-6歳であった. 異常の有無を探知するための望ましい X 線撮影法は表2に示す. Down 症候群の疑いのある例を検査する際にはこれらの検査法を念頭におく必要がある. 本調査の対象者のほとんど全員は, これらの検査を受けている.

TABLE 1 DISTRIBUTION OF SUBJECTS BY AGE AT ROENTGENOGRAPHY EXAMINATION AND SEX

表1 調査対象者の X 線検査時年齢および性別分布

Age group 年齢群	Male 男	Female 女	Total 計
< 1 year 歳	3	1	4
1- 3	5	4	9
4- 6	8	2	10
7-10	1	3	4
20		1	1
Total 合計	17	11	28

Target-film-distance in all cases was 100 cm. No corrections were made for magnification. All roentgenograms were interpreted with emphasis on detection of all abnormalities previously reported in the literature, and possible additional ones, with measurement of structures wherever possible.

全例の対陰極板・フィルム間距離は100 cmであった. 拡大に対する補正は行なわなかった. X線写真の読影にあたっては, 以前に報告されているすべての異常所見の探知のほか, 他の異常所見の有無の発見および可能なかぎり構造については計測に重点をおいた.

TABLE 2 ROENTGENOLOGICAL EXAMINATIONS

表 2 X線検査

Body site 身体部位	Projection 投影方向
Skull 頭蓋	PA, lateral 背腹および側方向
Cervical spine 頸椎	AP, lateral flexion 腹背および側屈曲位
Thoracolumbar spine 胸腰椎	AP, lateral 腹背および側方向
Chest 胸部	PA, lateral, left anterior oblique 背腹 側および左前斜方向
Pelvis 骨盤	AP, hips in extension 腹背および股伸展位
Hands and wrists 両手および両手根関節	PA 背腹方向
Feet 両足	AP 腹背方向

RESULTS

Number of observed abnormalities by body site and by sex are shown in Table 3. There was some variation in number of body sites observed; those inadequately visualized and excluded are shown in parentheses.

Skull Persistence of the metopic suture occurs in 10% of normals according to Kohler and Zimmer.³ Caffey⁴ states it may persist in 8% of normal people after the age of 6 years. Seward et al⁵ found persistent metopic sutures in 42% of females and 67% of males with Down's syndrome after the age of 10 years. Spitzer et al⁶ found it in one-third of their patients with Down's syndrome. Closure of the metopic suture begins in the second year of life; if closure was not complete by the third year, it was regarded persistent. It was found in 25% of the present series.

Thin calvaria and lack of diploic structures are relatively common in Down's syndrome.⁴ Spitzer et al⁶ found this in 27 of his 29 cases. Of 28 cases in the present study 19 had this abnormality.

The skull is ordinarily small and brachycephalic in Down's syndrome. In microcephaly, the head is small in all diameters, the forehead is flat and sloping, and there is prominence of the occipital bone. Some believe this to be due to congenital underdevelopment of the brain in Down's syndrome.⁷ Microcephaly was found in 6 of the 28 cases in this study.

Spitzer et al⁶ found brachycephaly in 50% of his cases of Down's syndrome. Of the 28 cases in our study 26 were brachycephalic using the measurements of Haas.⁸ In Down's syndrome the cribriform plate is often high in the cranial cavity⁴; this was found in 16 of the 28 cases in this study.

結果

検査部位別および性別による異常者数は、表3に示す。検査部位の数に若干の差が認められた。描出がふじゅうぶんなために除外した部位はかっこ内に示す。

頭蓋 Kohler および Zimmer³によると、前頭縫合開存は正常人の10%に認められる。Caffey⁴は、この所見は6歳以後の正常人の8%にみられるであろうと述べている。Sewardら⁵は、10歳以上のDown症候群女性患者の42%、男性患者の67%に、開存を認めている。Spitzerら⁶は、Down症候群患者の3分の1にこれを発見している。前頭縫合閉鎖は、生後2年目から始まる。閉鎖が生後3年までに完了しない場合は、開存していると考えた。本調査例の25%に開存が認められた。

頭蓋冠菲薄および板間層構造欠損は、Down症候群患者に比較的広く認められる。⁴ Spitzerら⁶は、29例のうち27例にこれを認めている。本調査の28例のうち19例に、この異常が認められた。

Down症候群において、頭蓋は通常小さく短い。小頭症では、頭部の各径は小さく、前頭部は扁平で傾斜し後頭骨の突出を認める。一部の研究者は、この所見はDown症候群において先天性脳発育不全によると考えている。⁷ 本調査の28例のうち6例に小頭症が認められた。

Spitzerら⁶は、Down症候群例の50%に短頭症を認めている。本調査の28例のうち26例にHaas計測法⁸による短頭症を認めた。Down症候群では、篩状板は頭蓋腔においてしばしば高位にある。⁴ この所見は本調査28例のうち16例に認められた。

TABLE 3 NUMBER OF ABNORMALITIES BY BODY SITES OBSERVED, BY SEX

表3 観察部位および性別異常数

Body site 身体部位	Positive/Observed 異常値/観察値	
	Male 男	Female 女
1 Skull metopic suture 頭蓋前頭縫合開存	3/17	4/11
2 Skull calvaria thin, no diploe 頭蓋冠菲薄, 板間層なし	11/17	8/11
3 Skull microcrania 頭蓋小頭蓋	3/17	3/11
4 Skull brachycephaly 頭蓋短頭症	15/17	11/11
5 Skull high cribriform 頭蓋篩状板高位	10/17	6/11
6 Skull hypoplastic maxilla 頭蓋形成不全性上顎骨	13/17	7/11
7 Skull hypoplastic sinuses 頭蓋形成不全性洞	13/17	10/11
8 Skull nasal bone ↓ or missing 頭蓋鼻骨 ↓ または欠如	11/17	7/11
9 Skull teeth deformed, missing, small 頭蓋歯牙変形, 欠如および大きさ小	8/17	6/11
10 Skull interorbital distance ↓ 頭蓋眼窩間距離 ↓	12/17	6/10 (1)
11 Spine atlas dislocation, subluxation 脊椎環椎骨転位, 不全脱臼	0/15 (2)	2/11
12 Spine narrow intervertebral spaces 脊椎椎間腔狭小化	1/16 (1)	0/10 (1)
13 Spine vertebral body vertical ↑, horizontal ↓ 脊椎椎体垂直位 ↑, 水平位 ↓	3/16 (1)	5/10 (1)
14 Spine vertebral body Schmorl's nodes 脊椎椎体 Schmorl 結節	0/16 (1)	0/10 (1)
15 Spine ↓ interpedicular distance 脊椎 ↓ 椎弓根間距離	4/16 (1)	6/ 9 (2)
16 Spine concave ventral edges 脊椎腹側縁陥凹	10/16 (1)	6/10 (1)
17 Heart anomaly 心臓奇型	1/16 (1)	0/10 (1)
18 Lung anomaly (Parasternal hernia) 肺奇型(旁肋骨ヘルニア)	1/17	0/10 (1)
19 Wrist bone age accelerated 手根骨年齢促進	1/17	0/11
20 Wrist bone age retarded 手根骨年齢遅延	11/17	5/11
21 Hand fifth digit; terminal phalanx deviated 手第5指; 末節骨弯曲	15/17	8/11
22 Hand fifth digit; middle phalanx hypoplastic 手第5指; 中節骨形成不全	17/17	10/11
23 Hand pseudo-epiphysis 手偽骨端	9/17	4/11
24 Pelvis iliac crest, flaring, large 骨盤腸骨稜, 拡張, 大	15/17	10/10 (1)
25 Pelvis iliac index* 骨盤腸骨指数	17/17	10/10 (1)
26 Pelvis iliac angle* 骨盤腸骨角	12/17	6/10 (1)
27 Pelvis acetabular angle* 骨盤寛骨臼角	17/17	10/10 (1)
28 Pelvis acetabulum flattened 骨盤寛骨臼扁平化	16/17	7/10 (1)
29 Pelvis ischium tapering, hypoplastic 骨盤腸骨先細, 形成不全	5/16 (1)	2/10 (1)
30 Pelvis coxa valga 骨盤外反股	5/12 (5)	4/ 9 (2)
31 Feet calcaneus two centers 両踵骨複化骨中心	0/10 (7)	0/ 7 (4)
32 Feet pseudo-epiphysis 両足偽骨端	0/10 (7)	1/ 7 (4)
33 Feet web 両足蹠指	2/13 (4)	3/ 7 (4)
34 Eleven ribs 肋骨11対	0/17	1/11
35 Maternal age at delivery > 30 分娩時における母親の年齢30歳以上	9/17	7/11
36 Trisomy 21 or translocation 21番目の染色体のトリソミーまたは転座	17/17	10/10 (1)

*Abnormal and probably abnormal 異常および異常の疑い

() = Unknown, no history, no examination or site not visualized. () = 不明, 病歴または検査なし, または部位が描出されない.

Hypoplastic maxillae, sinuses and nasal bones, and other abnormalities were prominent in this, as in other reported series. Less frequently reported in the medical literature, but prominent in our study, were decreased interorbital distances (18 of 27 cases). Measurements were made according to Gerald and Silverman.⁹

Spine Two cases of atlanto-axial dislocation were found in this series, similar to those reported by Martel and Tishler¹⁰ and Spitzer et al (Figure 1).⁶

Increased vertical, decreased anteroposterior (AP) dimensions of vertebrae, and narrowed intervertebral spaces have been described in Down's syndrome. In the present study, 8 of 26 cases exhibited increased vertical and decreased AP dimensions. Only 1 of 26 showed narrowed intervertebral spaces.

In this series, there were 10 cases of narrowed interpedicular distances at the lower cervical and upper thoracic levels according to measurements of Simril and Thurston.¹¹ No other levels of the spine were so involved, and we have been unable to find other reports of this finding in Down's syndrome, of which this could eventually prove to be another stigma.

Sixteen cases had concave anterior vertebral body margins, as previously reported by Rabinowitz and Moseley.¹² In 8 of 26 observed cases, lateral lumbar indices¹² were less than 1.0, but all vertebrae were not equally affected in individual subjects.

Hands and Wrists There has been considerable divergence of opinion as to whether osseous development is delayed, normal, or advanced in Down's syndrome. Using an atlas of normal development,⁴ 16 of our 28 cases were found retarded, 11 were normal, and 1 case was accelerated in bone maturation. Hefke¹³ reported normal bone maturation in 79%, slightly advanced in 14%, and slightly delayed in 7% of his cases.

The well-known curvature of the fifth digits of the hands first described by Smith¹⁴ results from hypoplasia of the middle and distal phalanges and deviation of the latter. It is now believed that this finding is specific for Down's syndrome. In 27 of our 28 cases, the middle phalanx of the fifth digit was hypoplastic, and in 23 of these there was lateral deviation of the terminal phalanx - bilateral in all cases.

In a large percentage of cases, the first metacarpal, which normally has a proximal epiphysis, also has a distal one. Similarly, the index metacarpal may have a proximal epiphysis in addition to its normal distal one. Hefke¹³ found pseudoepiphyses of the first metacarpal in 10% of his

本調査においては他の報告にもみられるように、上顎骨、副鼻腔および鼻骨の成形不全ならびにその他の異常が著明に認められた。本調査では、眼窩間距離の狭小は27例中18例の多きに認められたが、医学文献にはさほど頻繁には報告されていない。計測は Gerald および Silverman 法によって行なわれた。⁹

脊椎 環椎軸椎脱臼2例を本調査で発見したが、これは Martel および Tishler¹⁰ ならびに Spitzer ら⁶ が報告したものに類似している(図1)。

Down 症候群では、脊椎骨の垂直方向径の増加および同腹背方向径の減少ならびに椎間腔の狭小化が認められると記述されている。本調査において26例中8例に、垂直方向径の増加および腹背方向径の減少が認められたが、椎間腔の狭小化は1例に認められたにすぎない。

本調査では、Simril および Thurston の計測法¹¹ をもとに頸椎下部および胸椎上部の高さにおいて椎弓根間距離狭小10例を認めた。脊椎の他の部分には、このような異常を認めなかった。また、Down 症候群においてこの所見に関する報告を他にみつけないことができなかったが、これはこの症候群の別の特徴となるかもしれない。

Rabinowitz および Moseley が以前に報告しているような、椎体前縁部の陥凹が16例に認められた。¹² 観察26例のうち8例において腰椎側方向指数¹² は1.0以下であったが、対象者の脊椎骨それぞれが一様にそうであったわけではない。

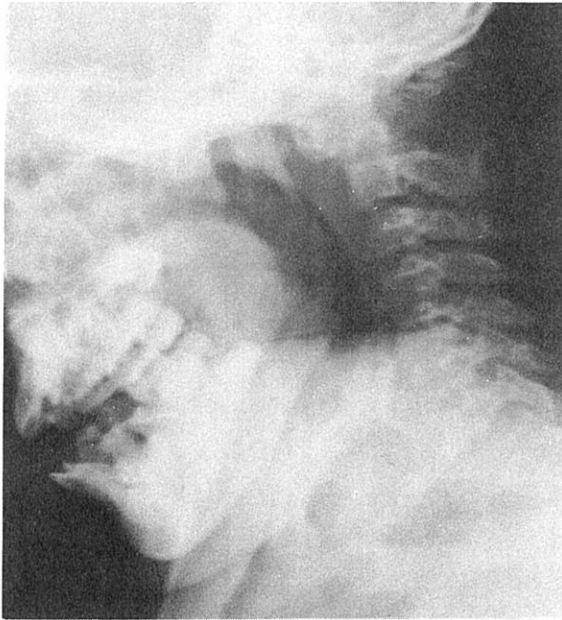
両手および両手根関節 Down 症候群において骨の発育が遅延しているか、正常であるか、または促進しているかについては、見解がかなり相違している。骨格の正常発育図譜⁴ と対照すると、28例のうち16例に骨の発育遅延が認められ、11例は正常で、1例には成熟促進が認められた。Hefke¹³ の報告によると、症例の79%が骨の発育正常、14%に軽度の促進、7%に軽度の遅延が認められた。

よく知られている手の第5指の彎曲は Smith¹⁴ によって最初に指摘されたが、これは中節骨および末節骨の形成不全ならびに末節骨の彎曲に起因する。現在この所見は、Down 症候群に特有なものであると考えられている。28例のうち、27例に両手第5指中節骨の形成不全が認められ、23例に両手末節骨の内側への彎曲が認められた。

症例の大部分においては、第1中手骨に通常認められる近位骨端の外に遠位骨端も認められた。同様に、第2中手骨にも正常な遠位骨端以外に近位骨端があることもある。Hefke¹³ は、自己症例の10%に第1中手骨に偽骨端

FIGURE 1 ATLANTO-AXIAL DISLOCATION

図1 環椎軸椎脱臼



(MF ■■■■■)

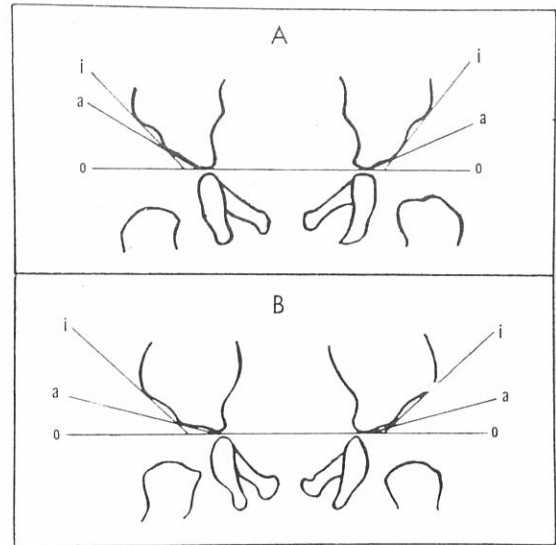
series. Of our 28 cases 13 had pseudoepiphyses of the second metacarpal, but none was found in the first metacarpals.

Pelvis In Down's syndrome, the acetabular angles tend to be flat, and the iliac bones appear wide and flared. The ischial rami are slender and tapered, and there is often bilateral coxa valgus. The roentgenologic abnormalities of the pelvis can be expressed quantitatively by measuring the iliac and acetabular angles, according to the method of Caffey and Ross (Figure 2).¹⁵ They found that the iliac index, which is the sum of these two angles averaged for the two sides, is a more sensitive indicator of Down's syndrome than either angle considered separately. Their new-born normal iliac index ranged from 65°-97°, with a mean of 81° for both sexes. In Down's syndrome their iliac index ranged from 49°-80° with a mean of 60°. They concluded these findings are most pronounced during the early months of life when the clinical diagnosis of Down's syndrome is least certain. These roentgenologic diagnoses are reasonably certain in 80% of cases; suggestive in 20%; and uncertain or normal in less than 5%. Kaufmann¹⁶ reported these abnormal configurations of the pelvis persist throughout life.

Astley¹⁷ suggested grading pelvic roentgenological findings in Down's syndrome patients from birth to 8 years, as follows:

FIGURE 2 NEWBORN PELVIC MEASUREMENTS

図2 新生児骨盤計測値



A-Normal正常; B-Down's Syndrome Down 症候群

Acetabular Angle 寛骨臼角: ao; Iliac Angle 腸骨角:io

Iliac Index: Sum of the two acetabular angles and two iliac angles divided by 2. 腸骨指数: 両側の寛骨臼角と腸骨角の和を2で割る.

After Caffey¹ Caffeyの計測法による.⁴

を認めている。本調査の28例のうち、13例には第2中手骨偽骨端が認められたが、第1中手骨には全然認められなかった。

骨盤 Down 症候群では、寛骨臼角は平坦となる傾向があり、腸骨は広く、外側に張りだしているように見える。坐骨枝は細長く、先細で、しばしば両側性外反股を認める。骨盤のX線学的異常は、Caffey および Ross の方法¹⁵により、腸骨および寛骨臼角を計測することによって量的に表わすことができる(図2)。このふたりの研究者は、両側の角度をそれぞれ平均したものの和である腸骨指数の方が、各角を別個に考慮した場合よりも Down 症候群指標としての感度が高いことを認めた。また、新生児の正常腸骨指数は、65°-97°で、男女の平均値は81°である。Down 症候群では腸骨指数は49°-80°で、平均値は60°である。かれらは、これらの所見は、Down 症候群の臨床診断の確実性が最も少ない生後数か月間に最も明確に認められる、と述べている。これらのX線診断は、症例の80%においてかなり確実で、20%において示唆的であり、5%以下において不確実または正常である。Kaufmann¹⁶は、これらの骨盤異常像は生涯残ると報告している。

Astley¹⁷は、出生時から8歳までの Down 症候群患者の骨盤X線所見を、次のように分類することを提案している。

- 1 - Under 60°, Down's syndrome highly probable.
- 2 - Between 68°-60°, Down's syndrome probable (10% of normals included).
- 3 - 68°-78°, Down's syndrome improbable (6% of Down's syndrome included).
- 4 - Over 78°, probably normal.

- 1 60°以下—Down 症候群の可能性が高い。
- 2 68°—60°—Down 症候群の疑いがある(正常者の10%を含む)
- 3 68°—78°—Down 症候群ではないと思われる。(Down 症候群の6%を含む)
- 4 78°以上—正常と思われる。

Pelvic roentgenological abnormalities in our series classified according to these authors are shown in Table 4.

これらの著者による骨盤X線異常所見分類に従って本調査の対象者を分け、表4に示した。

As frequently reported by others, the majority of subjects in this series had flared iliac crests, and decreased iliac and acetabular angles. The iliac index was abnormally low in all cases. There were variations in the degree of contribution by measurements on which the iliac index is based, but the acetabular angle was the most significant contributor to the low iliac index. The ischium was tapered in 7 of 26 cases, and coxa valga was observed in 9 of 21.

他の研究者がしばしば報告しているように、本調査の対象者の大部分には、腸骨稜の外方拡張および腸骨ならびに寛骨臼角の減少が認められた。腸骨指数は、全例において異常に低かった。腸骨指数のもとになっている計測値の寄与の度合いに差が認められたが、寛骨臼角は、腸骨指数低下の最も有意な要因であった。坐骨は、26例のうち7例において先細で、外反股は21例のうち9例にみられた。

TABLE 4 RANGE OF PELVIC MEASUREMENTS*; NUMBER OF CASES BY SEX

表4 骨盤計測値の範囲; 性別症例数

Range 範囲	Male 男	Female 女	Total 計		
Iliac index 腸骨指数 ≤ 60°	12	5 (1)	17 (1)	17 (1)	Abnormal 異常
60° < iliac index 腸骨指数 ≤ 68°	3	5	8	10	Probably abnormal 異常の疑い
68° < iliac index 腸骨指数 ≤ 78°	2	0	2		
Iliac index 腸骨指数 > 78°	0	0	0	0	Normal 正常
7° ≤ acetabular angle 寛骨臼角 ≤ 12°	8	5 (1)	13 (1)	13 (1)	Abnormal 異常
12° < acetabular angle 寛骨臼角 ≤ 25°	9	5	14	14	Probably abnormal 異常の疑い
25° < acetabular angle 寛骨臼角 ≤ 37°	0	0	0	0	Normal 正常
30° < iliac angle 腸骨角 ≤ 44°	12	6 (1)	18 (1)	18	Abnormal 異常
44° < iliac angle 腸骨角 ≤ 56°	4	3	7	7	Probably abnormal 異常の疑い
56° < iliac angle 腸骨角 ≤ 66°	1	1	2	2	Normal 正常

() = Unknown; site not visualized, or not examined. () = 不明; 部位は描出されないまたは検査なし。

*Iliac index according to Astley¹⁷; Acetabular and iliac angles based on Caffey and Ross.¹⁵

Astley¹⁷による腸骨指数; 寛骨臼角, 腸骨角は Caffey および Ross¹⁵の方法による。

Other X-Ray Observations All patients with Down's syndrome should be observed carefully for other anomalies; 5 of the 28 cases in the present series had such. Chest roentgenograms of one case showed a parasternal hernia. Findings suggestive of a cardiac anomaly, probably interventricular septal defect, were seen in another. One case had 11 ribs bilaterally; another, a cleft palate. One case had had surgical correction of congenital anal atresia. Of 20 observed cases 5 had "web" foot deformities or broad feet.

その他のX線所見 すべての Down 症候群患者については、他の異常の有無を入念に調べる必要がある。本調査28例のうち5例に他の異常所見が認められた。すなわち、胸部X線検査で1例に旁胸骨ヘルニアが認められた。心臓の異常、すなわち、心室中隔欠損と思われる所見を別の1例に認めた。1例には、両側にそれぞれ肋骨11本を認め、別の1例には口蓋裂を認めた。さらに1例は先天性肛門閉鎖の整復術を受けていた。観察を行なった20例のうち5例に蹠足の異常または広幅足があった。

Chromosome Abnormalities and Other Observations
Patients in this study are listed by Master File number, chromosome abnormality and family histories in Table 5. G-trisomy is the most frequent chromosome abnormality in Down's syndrome, but D/G and G/G translocations have also been found. Of the 27 subjects with chromosome studies, 25 had G-trisomy; one each had D/G and G/G translocations. Maternal age at birth of the child ranged from 22 to 46 years with an average age of 33 years.

The mother of one subject experienced the Hiroshima Atomic bomb at 3-month's gestation. She was located 1400 m from the hypocenter and is estimated to have received 27 rad. Correlation of this condition and atomic bomb exposure could not be established. This case was reported in a previous chromosome study.¹⁸

DISCUSSION

Roentgenological abnormalities observed in this study were for the most part qualitatively and quantitatively similar to those reported elsewhere. Most frequent abnormalities were found in the pelvis, followed by deformities of the fifth digits of the hands, and brachycephaly, in that order. However, some less frequently reported abnormalities were also seen; such as atlanto-axial dislocation, disproportion of vertebral body measurements, and concave ventral margins of vertebrae. Interorbital distances were less than normal in 65% of our cases, and bone maturation delayed in 55%. One finding not previously reported in Down's syndrome, but seen in 40% of the present series, was decreased interpedicular distances at the 7th cervical level. This eventually could prove to be a diagnostic feature of Down's syndrome if found consistently in future studies.

Roentgenological measurements in the present study were assessed by norms compiled for other populations, since none exist for the Japanese. Use of these norms for skull and spine evaluations may be questioned, since the measurements could be a reflection of the generally smaller stature of the Japanese compared to members of other populations. This demonstrates the need for norms for the Japanese.

Chromosome abnormalities consisted of 25 cases of G-trisomy and 2 cases of translocations. There was no correlation of types of roentgenological and chromosome abnormalities. As in other Japanese series studied cytogenetically, over 90% of abnormalities consisted of G-trisomy.

Chromosome studies that demonstrate the presence of excess 21 material will usually confirm a diagnosis of

染色体異常およびその他の観察 本調査の対象患者は、基本名簿番号、染色体異常および家族歴別に表5に掲載してある。G染色体トリソミーは、Down症候群に最も頻繁にみられる染色体異常であるが、D/GおよびG/G転座も認められている。本調査で染色体調査を行なった27人のうち、25人にG染色体トリソミーが認められ、残りのふたりには、それぞれD/GおよびG/G転座1例ずつが認められた。対象者出生時の母親の年齢は25-46歳で、平均年齢は33歳であった。

ひとりの対象者の母親は、妊娠3か月の時に広島で原子爆弾に被爆している。彼女は爆心地から1400mの所にいて、27 radの放射線を受けたと推定されている。患者の異常と原爆被爆との相関は確定できなかった。この症例は、前に報告された染色体調査¹⁸で紹介した。

考 察

本調査で観察されたX線異常の大部分は、質的および量的に他の報告で述べられているものに類似していた。最も頻度の高い異常は骨盤に認められ、これに次いで両手第5指の変形、それから短頭症の順であった。しかし、これよりも頻度の低い異常、すなわち、環椎軸椎脱臼、椎体測定値の不均衡および椎骨腹面縁の陥凹もみられた。本調査例の65%において、眼窩間距離は正常以下で、55%において骨の成熟遅延が認められた。いままでにDown症候群として報告されなかった所見で、本調査の40%の症例に認められたものは、第7頸椎における椎弓根間距離の狭小であった。この所見が将来の調査においても常に認められるならば、Down症候群の診断的特徴となりうる。

日本人に関するX線計測値は存在しないので、本調査におけるX線計測値は、外国の調査人口について集計された基準によって評価した。これらの計測値のあるものは日本人の体格が一般に外国人のそれよりも小さいことを反映しているかもしれないので、頭蓋および脊椎の評価にこれらの基準を使用することに問題があるかもしれない。これは日本人についての基準が必要であることを示している。

本調査における染色体異常は、G染色体トリソミー25例および転座2例に認められた。X線異常の種類と染色体異常の種類との間に相関は認められなかった。日本人についての他の細胞遺伝学的調査にみられると同じように、90%以上の異常はG染色体トリソミーであった。

染色体調査によって、21番目の染色体に過剰があることが証明されれば、通常、Down症候群の診断が確定でき

TABLE 5 PATIENTS BY CHROMOSOME ABNORMALITY AND FAMILY HISTORY

表5 染色体異常および家族歴別患者リスト

MF 基本名簿番号	Sex 性	Birth date 生年月日	Age at patient's birth 出生時の親の年齢		Live birth rank 出生順位	Number of sibs 同胞数
			Paternal 父	Maternal 母		
G Trisomy	M 男	7 Nov 11月 61	26	28	1/2 (Twin 双生児)	
G トリソミー	M 男	25 Jan 1月 63	26	22	1/2	
	F 女	5 Aug 8月 63	48	42	4/4	
	F 女	9 Apr 4月 63	34	31	2/2	
	F 女	1 Mar 3月 64	30	27	2/2	
	M 男	27 Jul 7月 64	29	28	1/1	
	M 男	15 Jan 1月 62	36	28	2/2	
	M 男	24 May 5月 60	50	39	1/1	
	F 女	30 Nov 11月 59	32	32	1/3	
	M 男	7 Aug 8月 61	33	32	2/2	
	F 女	8 May 5月 64	36	30	2/3	
	F 女	30 Nov 11月 60	35	25	2/2	
	M 男	25 Feb 2月 62	44	39	3/3	
	M 男	13 Sep 9月 66	30	29	3/3	
	M 男	24 Apr 4月 61	38	32	3/3	
	M 男	13 Aug 8月 66	42	39	3/3	
	M 男	30 Jan 1月 64	30	26	1/1	
	F 女	11 Sep 9月 60	46	36	6/7	
	M 男	16 Oct 10月 61	33	32	1/3	
	M 男	2 Oct 10月 58	44	38	7/7	
	M 男	7 Jun 6月 61	42	38	7/9	
	F 女	14 Sep 9月 62	49	40	5/5	
	F 女	28 Jan 1月 58	26	25	1/3	
	F 女	23 Jan 1月 46	64	46	3/3	
	M 男	18 Aug 8月 45	50	41	5/5	
	M 男	19 Sep 9月 60	34	28	2/2	
D/G Translocation D/G 転座						
G/G Translocation G/G 転座	M 男	1 Mar 3月 66	25	24	1/1	
No Examination 検査を実施しなかった者	F 女	29 Jan 1月 52	38	35	4/4	
Average Parental age at child birth 出生時の親の平均年齢			37.5	32.6		

Down's syndrome. Occasionally, especially in mosaicism, chromosome abnormalities may not be detectable in peripheral blood cultures.

Acute infectious hepatitis has a teratogenic effect and may result in Down's syndrome.¹⁹ No such correlation was established among mothers of the patients in this series.

SUMMARY

Roentgenograms of 28 patients with Down's syndrome were reviewed with emphasis on all previously reported

る。染色体異常は、時には末梢血液の培養検査で発見できないことがある。特にモザイク形成のある場合にそうである。

急性流行性肝炎には、奇形を発生せしめる効果があるので、その結果、Down 症候群が生ずるかもしれない。¹⁹ 本調査における患者の母親にこのような相関は確認されなかった。

要約

Down 症候群28例のX線写真について、従来より報告されている各種の異常所見の有無および他の新しい異常所

abnormalities and any possible additional ones. Most of the abnormalities occurred with the same frequency as previously reported, but some less frequently reported findings were also seen. One abnormal vertebral measurement found in this series may be an additional stigma of Down's syndrome. All of the 27 cases studied cytogenetically had chromosomal abnormalities consistent with this disease. This study emphasizes the need for roentgenologic norms for the Japanese, and the desirability of combining chromosome studies with roentgenological abnormalities and clinical observations in diagnosing Down's syndrome.

見の有無に重点をおいて検討した。異常の大部分は、すでに報告されていると同頻度で認められたが、まれにしか報告されない所見も若干認めた。今回の研究では、脊椎骨計測値の一つに異常がみられたが、これは、Down症候群における特徴的所見の一つとして追加すべきものであるかもしれない。染色体分析が行なわれた27例全員に本症に一致する染色体異常を認めた。この研究で、日本人についての放射線学的計測に対する正常値の決定の必要が痛感され、また、Down症候群のX線所見と臨床所見の研究に染色体検査を加えることが望ましいことが指摘された。

REFERENCES

参考文献

1. GUSTAVSON KH: Down's Syndrome; a clinical and cytogenetical investigation. Uppsala, Almqvist and Wiksells, 1964
(Down症候群; 臨床および細胞遺伝学的調査)
2. CIBA FOUNDATION STUDY GROUP No. 25: Mongolism. Ed by WOLSTENHOLE GEW, PORTER R. Boston, Little, Brown and Co., 1967. pp 6-22
(蒙古症)
3. KOHLER A, ZIMMER EA: Borderlands of the Normal and Early Pathologic in Skeletal Roentgenology. English translation arranged and edited by CASE JT. 10th ed. New York, Grune and Stratton, 1956
(骨格X線検査における正常および初期病変の境界)
4. CAFFEY J: Pediatric X-ray Diagnosis. 5th ed. Chicago, Year Book Publishers, 1967
(小児科X線診断)
5. SEWARD FS, ROCHE AG, SUNDERLAND S: The lateral cranial silhouette in Mongolism. Amer J Roentgen 85:653-8, 1961
(蒙古症における側面頭蓋像)
6. SPITZER R, RABINOWITZ JY, WYBAR KC: A study of the abnormalities of the skull, teeth, and lenses in Mongolism. Canad Med Ass J 84:567-72, 1961
(蒙古症における頭蓋, 歯および水晶体の異常の調査)
7. MESCHAN I: Roentgen Signs in Clinical Practice. Philadelphia, W.B. Saunders, 1966. Vol 1,2
(臨床診療におけるX線徴候)
8. HAAS LL: Roentgenological skull measurements and their diagnostic applications. Amer J Roentgen 67:197-209, 1952
(X線による頭蓋計測値とその診断への応用)
9. GERALD BE, SILVERMAN FN: Normal and abnormal interorbital distances, with special reference to Mongolism. Amer J Roentgen 95:154-61, 1965
(正常および異常の眼窩間距離, 特に蒙古症について)
10. MARTEL W, TISHLER JM: Observations on the spine in Mongoloidism. Amer J Roentgen 97:630-8, 1966
(蒙古症における脊椎の観察)
11. SIMRIL WA, THURSTON D: The normal interpediculate space in the spines of infants and children. Radiology 64:340-7, 1955
(乳幼児および小児の脊椎における正常椎弓根間隙)
12. RABINOWITZ JG, MOSELEY JE: The lateral lumbar spine in Down's syndrome: A new roentgen feature. Radiology 83:74-9, 1964
(Down症候群における側面腰椎: 新しいX線特長)
13. HEFKE HW: Roentgenologic study of anomalies of the hands in one hundred cases of mongolism. Amer J Dis Child 60:1319-23, 1940
(蒙古症100例における手の異常のX線学的調査)

14. SMITH TT: A peculiarity in the shape of the hand in idiots of the mongol type. *Pediatrics* 2:315-20, 1896
(蒙古白痴における手の形状の特異性)
15. CAFFEY J, ROSS S: Pelvic bones in infantile mongoloidism; roentgenographic features. *Amer J Roentgen* 80:458-67, 1958
(小児蒙古症における骨盤骨; X線撮影の特長)
16. KAUFMANN HJ: Das Mongoloidenbecken. *Fortschr Roentgenstr* 94:57-76, 1961
(蒙古症における骨盤)
17. ASTLEY R: Chromosomal abnormalities in childhood, with particular reference to Turner's syndrome and Mongolism. *Brit J Radiol* 36:2-10, 1963
(小児期における染色体異常, 特に Turner 症候群と蒙古症について)
18. SLAVIN RE, KAMADA N, HAMILTON HB: A cytogenetic study of Down's Syndrome in Hiroshima and Nagasaki. *Jap J Human Genetics* 12:17-28, 1967
(広島および長崎における Down 症候群の細胞遺伝学的研究)
19. STOLLER A, COLLMAN RD: Incidence of infectious hepatitis followed by Down's Syndrome 9 months later. *Lancet* 2:1221-3, 1965
(流行性肝炎罹患 9 か月後における Down 症候群の発生率)