

## 内臓逆位を合併した耳頭症の1剖検例

大阪医科大学病理学教室 服部 公亮

私のような若輩者の病理医がこのような記事に寄稿させて頂けるのは恐縮ですが、記憶に残る希少な症例を経験しましたので提示させて頂きます。

私はこの症例に遭遇するまで、「耳頭症」という胎児異常について、あまり認識がありませんでした。「無顎耳頭症」とも呼ばれるこの先天性胎児異常の発生頻度は約7万出生に1人以下と報告されています。形態的に下顎・舌の高度な低形成もしくは欠損、耳介の位置異常・融合があり、頻度の高い合併症として主に中枢神経系の先天性奇形（全前脳胞症、単眼症）、内臓逆位があります。口腔の低形成により羊水を飲み込めないため、臨床的には胎児期の羊水過多にて発見されます。予後は極めて悪く、ほとんどの場合、呼吸困難で生後すぐに死亡します。

症例は在胎32週3日の女児で、母親は30歳代の経産婦（2経妊1経産）です。妊娠26週に子宮内胎児発育不全・内臓逆位の診断で当院産科紹介となりました。超音波検査で、児は-2.0SDの子宮内胎児発育不全、下顎と舌の欠損、極度の耳介低位が認められました。30週頃より著明な羊水過多がみられ、32週2日で陣痛発来し、32週3日に経膈分娩で出産され、無顎耳頭症と確認されました。児は1,210gでApgar Score 2/1（心拍のみ）で、蘇生を試みたものの、口が閉塞しているため挿管できず、呼吸不全で死亡しました。

剖検での主な所見は以下の通りです。下顎骨はなく、本来下顎が存在する部分に耳介が認められました。口はピンホール状で、膜様組織によって閉鎖しており、ゾンデの挿入は困難でした。低形成ながらも舌および喉頭蓋は存在していました。開胸・開腹にて、内臓逆位が確認されました。

耳頭症には内臓逆位の合併が比較的多く報告されており、本症例でも内臓逆位を合併していました。本症例では遺伝子検索はできませんでしたが、原因と推定されている遺伝子には、PRRX1とOTX2があります。PRRX1は第一鰓弓に発現して、顎や耳介の発生に関与しており、その変異によって第一鰓弓の発生・形成異常から顎や耳の形態に異常が生じます。OTX2は眼球形成に関与する遺伝子で、その変異によって小眼球症や無眼球症が生じます。最近の研究では、下顎領域の形成への影響も示唆されているようです。

この症例が強く記憶に残っている理由は、第105回日本病理学会総会でポスター発表した時、印象的な経験をしたからです。私の病理医としての経験年数だと、どんな発表でも記憶に残っているのが当然ですが、この症例は学術的に興味深いというだけでなく、肉眼写真のインパクトが凄いのので、立ち止まって見て下さる方が非常に多かったのです。一目見て心の奥底に響く何かがあることは、形態学としての病理の醍醐味のひとつではないかと実感した思い出深い症例となりました。