

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）
分担研究報告書

上顎・下顎の異常を主徴とする奇形症候群に関する研究

研究分担者 森山 啓司
国立大学法人東京医科歯科大学・大学院 歯学照合研究科 教授

研究要旨

鎖骨頭蓋異形成症（cleidocranial dysplasia：CCD）はRUNX2遺伝子変異による常染色体優性遺伝性の骨系統疾患であり、顎顔面形態の特徴では上顎骨の劣成長を伴う相対的な下顎前突が報告されているが、本邦において、その多くは症例報告にとどまっている。今回我々はCCD患者の成長期ならびに成長終了後の顎顔面形態の特徴について検討し、日本人CCDの顎顔面形態は成長期前後において類似した顎態パターンを示し、また過去の報告と異なる傾向を認めた。

A. 研究目的

鎖骨頭蓋異形成症（cleidocranial dysplasia：CCD）はRUNX2遺伝子変異による常染色体優性遺伝性の骨系統疾患であり、永久歯萌出遅延、乳歯晩期残存、過剰埋伏歯の存在などの口腔内所見を認める。顎顔面形態の特徴では上顎骨の劣成長を伴う相対的な下顎前突が報告されているが、本邦において、その多くは症例報告にとどまっている。今回我々はCCD患者の成長期ならびに成長終了後の顎顔面形態の特徴について検討し、新たな知見を得たので報告する。

B. 研究方法

当分野を受診した矯正歯科治療介入前のCCD患者22例〔男性13名、女性9名、評価時平均年齢16.4歳（6.0歳～39.3歳）〕の初診時および経過資料採得時の側面頭部X線規格写真を用いてセファロ分析（角度計測、距離計測）を行った。分析値は日本人標準値からstandard scoreを算出、中央値で評価した。15.0歳未満を成長期（GS）群〔11例（男性6名、女性5名）、平均年齢11.3歳（6.0歳～14.8歳）〕、15.0歳以上を成長終了（post-GS）群〔11例（男性7名、女性4名）、平均年齢21.4歳（15.6歳～39.3歳）〕と定義し、2群間においてMann-Whitney U-testを用いて統計学的に比較検討した。

（倫理面への配慮）

本研究は東京医科歯科大学歯学部倫理委員会の承認を得て行われた（承認番号419号）

C. 研究結果

角度計測より、SNA、SNBの中央値は両群共に大きく、上下顎骨の前方位を伴う下顎前突を多く認め、これは過去の報告と異なる傾向となった。さらにpost-GS群ではGS群と比較したところ、SNAに有意差を認めた。距離計測では、両群共にPtm-A%、Ar-Go実長%の中央値は著しく大きく、N-Ans%、S-Bammの中央値は著しく小さい値を示した。

D. 考察

上顎骨体及び下顎枝高さの著しい増大、上顎骨高径の減少、短い後頭蓋底という特徴を認め、これらは過去の報告と同様の傾向となった。

E. 結論

日本人CCDの顎顔面形態は成長期前後において類似した顎態パターンを示し、また過去の報告と異なる傾向を認めた。日本人CCDの顎態の特徴や成長パターンに留意した矯正歯科治療を行う必要性が示唆された。

F. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Ahiko N, Baba Y, Tsuji M, Horikawa R, Moriyama K. Investigation of maxillofacial morphology and oral characteristics with Turner syndrome and early mixed dentition. *Congenital Anomalies* 2019; 59, 11-17
- 2) Matsuno S, Tsuji M, Hikita R, Matsumoto T, Baba Y, Moriyama K: Clinical study of dentocraniofacial characteristics in patients with

Williams syndrome. *Congenital Anomalies* 2018. in press.

- 3) Higashihori N, Takada JI, Katayanagi M, Takahashi Y, Moriyama K. Frequency of missing teeth and reduction of mesiodistal tooth width in Japanese patients with tooth agenesis. *Progress in Orthodontics* 2018; 19(1), 30
- 4) Takahashi Y, Higashihori N, Yasuda Y, Takada JI, Moriyama K. Examination of craniofacial morphology in Japanese patients with congenitally missing teeth: a cross-sectional study. *Progress in Orthodontics* 2018; 19(1), 38
- 5) Yamaji K, Morita J, Watanabe T, Gunjigake K, Nakatomi M, Shiga M, Ono K, Moriyama K, Kawamoto T. Maldevelopment of the submandibular gland in a mouse model of Apert syndrome. *Developmental Dynamics* 2018; 247(11), 1175-1185
- 6) 森山啓司. 顎顔面先天異常に対する歯科矯正学的アプローチー頭蓋縫合早期癒合症の臨床・研究を中心にー. 中・四国矯正歯科学会雑誌, 2018; 30(1), 1-6

2. 学会発表

- 1) Ogura K, Kobayashi Y, Hikita R, Shoji A, Tsuji M, Moriyama K. Analysis of palatal morphology of craniosynostosis patients: Comparison between Apert syndrome and Crouzon syndrome. The 11th Asian Pacific Orthodontic Conference (APOC 2018), 2018年3月5日～7日, Boracay, Phillipines.
- 2) 富永千慧、松本力、辻美千子、森山啓司: 当分野を受診した鎖骨頭蓋異形成症患者の成長期前後における顎顔面形態の特徴. 第77回日本矯正歯科学会学術大会、2018年10月30日～11月1日、パシフィコ横浜.
- 3) 辻美千子、中久木康一、森山啓司: 過剰歯歯胚を早期に摘出した鎖骨頭蓋異形成症の1症例. 第58回日本先天異常学会学術集会、2018年7月27～29日、ベルサール新宿グランド.
- 4) 庄司あゆみ、辻美千子、木下由紀子、小倉健司、小林起穂、鈴木聖一、森山啓司: 口腔顎顔面領域の筋機能異常を有する先天異常疾患患者に対する口腔筋機能療法の試み. 日本人類遺伝学会第63回大会、2018年10月10～13日、パシフィコ横浜.

G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他
なし