

先天性耳瘻孔と歯牙欠如を併有する一家系

武 部 啓

1. はしがき

人間も生物の一員である以上、他の生物について得られた遺伝学の原理や法則が、人間にも適用されると考えて差支えなからう。しかしそうした過程では、人間に特有の事実や現象が重大にも見逃されることも多分にある。それは、遺伝学研究の対象としてみた場合、人間には他の生物にくらべて異質的な難点がつきまとうからである。すなわち、(1)人道上、実験が許されない、(2)一夫婦当りの産児数が少ない、(3)一世代が長すぎる、(4)純系というほどのものが成立しない、(5)環境の差がありすぎる、(6)染色体数が多すぎる。

こうした致命的な困難さがある反面、人間なればこそ次のような利点もある。(1)形質についての観察や知識が豊富である、(2)家系調査が比較的容易にできる、(3)双生児研究が可能である、(4)集団遺伝学研究の便宜がある。

ここではそうした利点を活用して得た、先天性耳瘻孔と歯牙欠如とを併有する一家系の調査を報告し、人間遺伝学研究の資料に供しようとするものである。

本文に入るに先立って、かねてから遺伝性の強い形質として指摘されてきた¹⁾²⁾³⁾⁴⁾先天性耳瘻孔及び歯牙欠如について、簡単な説明を付しておく。

先天性耳瘻孔 (Fistula auris congenita): 耳介の縁やその前方に見られる小さな瘻孔で、直径は普通1mm前後、大きなものでも3mmを越えない。深さは1~10mmのものが多いが、ときには中耳から咽頭付近まで

達するという報告もある。人によって、また季節によって分泌物を出すことがある。数は1～数個である。頻度は、報告者によってかなり違うが、5～10%といわれるから相当分布の広いものである。男女による差、左右による違いはほとんどない。親子間の相関が大きい、例外もあるので不規則優性とみなされている。頻度が高く、しかも当人に断らなくとも外部から観察できるので、人間遺伝学の研究に重大な手掛りとなる形質の一つに加えられている。

歯牙欠如(*Deficientia dentalis*): 人間の永久歯は上顎下顎の左右を合わせて32本が正常である。ところが人間では歯の退化傾向が顕著で、しばしば形の縮小と単純化、さらには癒合や欠如による数の減少が見られる。退行の最も顕著なのは智歯で、智歯を1本以上欠如するものは人口の約25%、次に多いのは乳歯列の前歯部の癒合と欠如、永久歯切歯との欠如、第二小臼歯の退行などである。智歯を除外しても乳歯期では人口の5.0%、永久歯では4.2%がどの歯かの欠如または癒合を示す。その他縮小歯や円錐歯などを含めると、人口の13.6%が退行の徴候を示す。親子間の相関がかなり大きい、単純優性とは断じ難く、不規則優性を主張する人が多い。

2. 発端者と調査の経過

顕著な歯牙欠如者がおり、しかも明らかに遺伝性が認められるという同学の友人からの報をうけて、筆者がその発端者に会ったのは昭和36年5月で、当時25歳の彼女は札幌の北海道学芸大学の研究生であった。生物学専攻で、遺伝学にも関心が深かっただけに、むしろ進んで自分の形質を提示したのみならず、家系調査にも積極的に協力した。

発端者の歯を見てまず目につくのは、切歯は普通よりもむしろ幅広く、犬歯の発達もよいことである。しかし上顎は左右とも第二小臼歯欠如、下顎の第二小臼歯は左側は欠如、右側は極端な縮小を示す。なお智歯は全部欠如している。

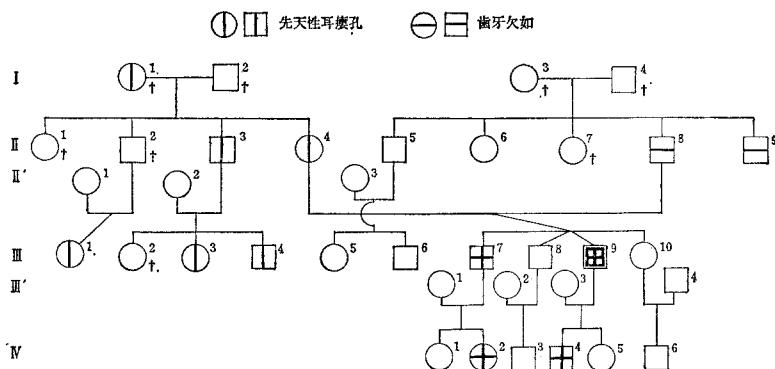
発端者は同性双生児の妹の方で、姉は当時旭川市で洋裁学校の教師をし

ていた。発端者の言うには、自分は高校時代に校医から歯数の少ないことは指摘されたが、姉の方はそうした指摘はなかった。歯のことだけでなく、容貌や体質や性格からも、明らかに二卵性双生児ということになっているという。後日この姉に会ったところ、その言葉通り二卵性で、上顎左右の智歯欠如を除いては、歯牙の発育は正常であった。

彼等と話をしている間に、妹は何本かの歯が欠如している代りに、生れつき耳介の縁に左右ほとんど同じ位置に、一つずつゴマ粒大の孔があり、これは聴覚の鋭い証拠と自慢にしている。しかも彼等双生児の姉も、発端者と全く同じ場所にこの孔があるという。早速発端者を調べたところ、その孔は左右の耳介の上方付根の一つずつあって、形は 1×2 mmの楕円、深さは右は約3 mm、左は約4 mm あって明らかに先天性耳瘻孔である。

二卵性双生児の一方は先天性耳瘻孔と歯牙欠如を併有するが、他方はそれらの点では正常である。この二つの形質が、一般に言われているように、不規則ながら優性であるとすれば、家系の中にも何人かに現われているにちがいないと考え、双生児姉妹の積極的な協力ででき上がったのが、ここに示した家系図である。これから分るのは、先天性耳瘻孔は父方から、歯牙欠如は母方から伝えられている。しかもその後この二つが連鎖的に出現していることは興味深いと考え、調査の現段階で中間報告としてここに記載するものである。

なおここまでの家系図を作り上げるのに、発端者に会った昭和36年から約12年という年月をかけた。それというのは、発端者の祖父母及び父母の世代（図中のⅠ及びⅡ）は早く調査はできたが、発端者を含む世代（図中のⅢ）に次の世代（図中のⅣ）が出生し、しかも彼等の永久歯の生えるのを待ったためである。比較的単純明瞭な形質の調査でも、それが人間の遺伝に関する限り、こうした年月を要することを示す事例の一つである。



3. 家系図の説明

- I 1 昭和36年当時能代市に居住，直接調査できなかったが，通信によ
ると，左右のほぼ同一場所にゴマ粒大の耳瘻孔があり，春から夏にか
けて汗状の分泌物の浸出が認められる。68歳で死亡。
- 2 通信によれば異常なし，63歳死亡。
- 3 昭和36年当時既に死亡，調査資料は全くない。
- 4 当時は北海道深川市に居住，直接調査したが異常なし，その後72
歳にて死亡。
- II 1 戦病死，資料はない。
- 2 昭和36年当時能代市に居住，通信によれば異常なし，その後第一
児出産時に26歳にて死亡。
- 3 当時東京に居住，通信によれば左側の耳珠付近にアワ粒大のもの，
右側の耳介上部にゴマ粒大のものがある。その後千葉県流山市に移
住，47年に家族とともに直接調査することができて，上記のことを
確かめた。
- 4 発端者の父親，当時札幌市に居住，直接調査して発端者とほとん
ど同じ位置にほぼ同じ大きさ同じ形の耳瘻孔を認めた。
- 5 深川市に居住当時，異常のないことを直接確かめた。

- 6 当時兵庫県に居住，通信によれば，何回か歯の治療をうけ数本の抜歯もしているので生来の歯の状況については何とも言えないという。
- 7 戦死，資料はない。
- 8 発端者の母親，すでに数本の齶歯の治療をうけてはいるが，抜歯は全くない。昭和36年当時48歳であったが全智歯を欠いている以外に，上顎左右の第二小臼歯欠如，上顎左右と下顎左の第一大臼歯は縮小。切歯及び犬歯の発育のむしろ良好なことは発端者に似ている。
- 9 当時京都府宮津市に居住，長期の精神的障害療養中のため，問題の形質についての知見を得られなかった。その後京都市内の病院に入院治療のを知り，その病院に調査を依頼したところ，何回かの抜歯を含む歯の治療をしているので完全には分らないが，少なくとも上顎左右と下顎右の第二小臼歯欠如は確かであるとの連絡をうけた。

Ⅱ'1 兵庫県豊岡市に居住，通信によれば正常。

- 2 流山市に居住，直接調べて正常であることを確かめた。
- 3 深川市に居住当時，正常であることを確かめた。

Ⅲ 1 豊岡市の父親（Ⅱ'1）からの通信によると，左右の耳介付根に針でついたような小孔がある。このⅢ 1の子供（人数は未確認）には異常はない。またⅡ'1はその後再婚して二児を得たが，彼等もその子供達もすべて正常だという。

- 2 幼時に死亡，資料なし。
- 3 母親Ⅱ 3の調査の際Ⅲ 4とともに直接確かめることができた。右の耳珠に1.5mm，左の耳介付根に1mmの耳瘻孔があり，年に何回か分泌物を認める。結婚しているがまだ子供はない。
- 4 右の耳珠上部に長さ2mmの亀裂状の耳瘻孔，左の耳介付根に直径1mmの円形の耳瘻孔が一つずつある。右の亀裂状のものから時

折分泌物がある。未婚。

- 5 36年当時栃木県今市市に居住，連絡はしたが返事なし。その後静岡市に移住したことを知り，46年に同市に行き家族と共に直接調査したが，揃って正常。
 - 6 36年当時の居住先に連絡したが返事を得られないまま，その後米国に渡ったとのことで未調査。
 - 7 発端者の長姉で，36年当時結婚して函館に居住，通信で資料を得たが，その後神奈川県川崎市に移転してきたので47年に直接調べることができた。容貌が発端者に酷似しているのみならず，先天性耳瘻孔と歯牙欠如を併有する点でもそっくりである。左右の耳介の付根にある耳瘻孔は1×2mmの楕円形で深さは約2mmである。歯牙欠如は全欠の智歯の他に，上顎では左右の第二小白歯，下顎では左の第二大臼歯が欠如している。切歯と犬歯の発育はむしろ良好である。
 - 8 先に述べたように発端者と双生児であるが，耳も歯も正常である。
 - 9 発端者。
 - 10 36年当時中学生，直接調査したが，正常であった。
- Ⅲ'1 川崎市に居住，直接調査したが異常なし。
- 2 現在北海道帯広市に居住，通信によれば正常。
 - 3 現在札幌市に居住，直接調査したが正常。
 - 4 Ⅱ10とともに仙台市に居住，通信によれば正常。
- Ⅴ1 川崎市居住の大学生，直接調査したが正常。
- 2 川崎市居住の高校生，直接調査した。母親（Ⅲ7）と同じく先天性耳瘻孔と歯牙欠如とを併有している。耳瘻孔は1mmほどのものが耳介の上部に左右一つずつ，歯は智歯は別として左側は上顎第二大臼歯と下顎第二小白歯の欠如，下顎は左側第二小白歯欠如，第二大臼歯の縮小。
 - 3 通信によれば正常。

- 4 発端者の長女，高校生。母親と同様の併有者。径 2 mm ほどの耳瘻孔が耳介の付根に一つずつ。歯は左側は上顎第二小臼歯と下顎第一大臼歯欠如，右側は上下とも第二小臼歯欠如。
- 5 発端者の長男，高校生，異常なし。
- 6 通信によれば，耳は正常，歯については零歳の幼児につき今のところ不明。

4. あとがき

先に述べたように，先天性耳瘻孔は決して頻度の低い形質ではなく，また歯牙欠如も人間一般に見られる退行現象の一つであり，しかもともに不規則ながら優性と考えられている以上，これらが偶然一家系内に合併して現われることがあっても特筆すべきことではないかも知れない。ただこの二つの形質が今後とも連鎖関係を続けるとなれば，特別の興味を唆る。さらにそれに他の形質の連鎖でも発見されれば，今後の追跡に十分価する家系となるであろう。

そうした意味で，本報は調査続行途上の中間報告としてここに記述したものである。

参 考 文 献

- 1) Carter, C. O. 1961 Congenital abnormalities. Clinical aspects of genetics (F. A. Jones), Pitman Medical Publ., London.
- 2) Neel, J. W. 1961 Some genetic aspects of congenital defect. Congenital Malformations. Lippincott, Philadelphia and Montreal.
- 3) Newcombe, H. B. 1964 Discussions at the 11th International Conference on Congenital Malformations. Internat. Congr. LTD, New York.
- 4) Verschuer, O. von 1959 Genetik des Menschen. Urban und Schwarzenberg, Berlin.

筆者は本学教授・生物学)