

資料

老研究者の覚え書

先天性心疾患 (4)

—— シカゴ時代の遺産 ——

先天性心疾患と血液型

先天性心疾患に合併する心外奇形

岡田了三¹⁾

Memorandum of an old researcher

Congenital heart disease. Part 4

—— Legacy of my Chicago era ——

CHD and blood type

Extracardial malformation associated with CHD

Ryozo OKADA MD, PhD

抄録：

1964年、シカゴ医療センターの黒人先天性心疾患(CHD)63例の ABO、MN、Rh 血液型を同施設
の非心疾患138例を対照として比較検討した。CHD では B 型、CCDee 型が有意に多く、B/A₂・B/
O・CCDee/ccDE 比は高値を示した。母子血液型では対照群で C(Rh) 型不適合が高率であった。

'64~'65年にかけて、シカゴ周辺の47施設病理解剖 CHD 1,292例の心外奇形(ECM)の分析が行わ
れた。全 CHD の ECM 合併率は37.5%：(1)共同房室口、多重短絡で ECM は平均を上廻り、ダウン、
ピェール・ロバン症候群など四肢・頭端の奇形が目立ち、部分大血管転位、ファロー四徴、心房中
隔欠損がこの系列に並んだ。(2)右心症、左心症にみられる内臓位置異常は逆位・錯位から左右相同
まで幅広く、その軽症・痕跡型として脾・腸間膜・肺分葉異常などが各 CHD に広く分布していた。
(3)完全大血管転位、肺静脈還流異常、大動脈・肺動脈狭窄で ECM は平均を下廻り、頭端・四肢奇形
を欠き、泌尿・性器奇形、軽症錯位傾向がみられた。心室中隔欠損、大動脈縮窄、大動脈路低形成、
三尖弁閉鎖/狭窄群は(1)(2)(3)の中間点を占め、ECM は全 CHD の平均的分布とほぼ同じであった。
動脈管開存は他の CHD とは異なる広汎な ECM 分布を呈した。ECM の分析から CHD の発生病因
が、遺伝子異常、母胎内環境変異(早期一撃型、慢性持続型)などに分類できる可能性が示唆された。

英文抄録：English summary

At 1964, the author had worked a research on the relationship between blood type and
congenital heart disease (CHD), using 63 negro children with CHD and 138 nonCHD control
cases, of the Chicago medical center. In the CHD, an excess of the B and the CCDee groups,
and a higher ratios of B/A₂, B/O, CCDee were found. In the control group, a greater fetal
-maternal incompatibility in the C (Rh) factor was revealed.

During '64 to '65, the author participated a research project for analysis of extracardial
malformation (ECM) associated with CHD. The protocols of 1,292 autopsied CHD cases in

1) 群馬バース大学付属研究所長、群馬バース学園短期大学名誉教授、順天堂大学名誉教授

the Chicago area, were carefully checked and picked up every ECM item. The overall incidence of CHD cases with ECM was 37.5%. (1) Common atrioventricular orifice and combined shunts group showed a higher than average ECM incidence, including Down, Pierre-Robin and etc syndromes with much skeletal and cephalic end anomalies. Partial transposition, tetralogy of Fallot and atrial septal defect had a resemble ECM character. (2) Visceral malpositions (situs inversus, heterotaxia and lateral isomerism) were often associated with dextro- and levocardia. A trivial trace of the visceral malposition such as splenic, mesenteric and lung lobulation anomalies was widely complicated to various CHD entities. (3) Complete transposition, anomalous pulmonary venous drainage and aortic/pulmonic stenoses showed a lower than average ECM incidence, lacked extremity/cephalic end anomalies, instead complicated with urogenital system ECMs and a trace of malposition. Ventricular septal defect, coarctation of the aorta, hypoplasia of the aortic tract and tricuspid atresia/stenosis occupied an intermediate position among (1)(2) and (3), and showed average incidence and types of ECM. Patent ductus arteriosus had ultra-wide distribution of ECM different from the other CHD entities. The analysis of ECM seemed to be useful for investigation of pathogenesis of each CHD entity, such as gene mutation, early one blast type and/or chronic persisted type intrauterine malconditions and etc.

Key words : 先天性心疾患 (congenital heart disease, CHD)、CHD と血液型 (CHD and blood type)、CHD と心外奇形 (CHD and extracardial malformation)、CHD の性差 (Sex difference of CHD entities)、シカゴの CHD (CHDs in Chicago area)

シカゴでの生活も一応落ち着き、研究も軌道に乗り始めた1964年初頭から、レヴ先生に研究進捗状態を報告し、助言・指導を受けるために毎週水曜の10~11時(時に12時まで延長)に所長室での個別面接の機会が与えられた。当初は著者の学位論文の批評が続き、「内容は一応良いが表現が稚拙で、英語がなっていない。何で might などという不確かな用語を使うのか could ならば許せる」などと痛烈な発言があり、隣室の秘書フロレンス コタル嬢、Miss Florence Kotal(スエーデン出自の大女でフローと呼ばれていた)に「ボスはあんなことを言うけど本人の論文はすべて専門家に校正してもらっているのですよ」と慰められたこともあった。2~3ヶ月後には受け答えがギクシャクすると「私は英語の教師ではない」などと嫌味を言われるので、一番安いタイプライターを購入して、反論は文書にして提出することとした所、その後は「私は頑固者で通っているが、お前も相当な頑固頭だ」と頑固印の認可が与えられた。

'64年夏に所長室へお伺いするとレヴ先生は機嫌が悪そうな顔をして「当今は研究費の集まりが悪くて、お前の給料も上げてやれない。それで NIH(国立健康研究センター)からシカゴ心臓協会へ与えられた研究

費の分け前を貰いたいのだが、何か手伝いが出来ないか?今、一つ面倒臭い数字を扱う仕事の依頼があるのだが、お前は有意差検定などは計算できないだろうな?」と問い掛けられた。著者は学生時代に物療内科の高橋暁正先生のセミナーで統計・推計学の初歩の手解きを受けたことを思い出して、とっさに「カイ2乗検定やt分布検定位は出来ると思います」と答えると、一寸疑わしそうな顔をなさって、「それでは計算機を出してやろう」という話になった。なにぶん40年前の話で、現在の小型電算器やIT機器などは存在せず、翌日、埃をかぶっていた大型で多数の歯車が連動するハンドル手動のガチャガチャうるさい使い勝手の悪い計算機の遺物が机上に持ち出された。著者は何気なく日本から送った手荷物中に小型の計算尺を持参していたので、数式演算にその計算機と競争してみると、実に数分の一の短時間で同じ答えが出せることが判明した。レヴ先生は苦笑して「日本人は器用なものだ」と仰言られて、「血液型と先天性心疾患の関連」研究が始まった次第である〔Lev M, Okada R, Kerstein MD, Paiva R, Rimoldi HJA: Blood groups and congenital heart disease. Diseases of the Chest 1967, 52: 616-21.〕。その内容を略述する。

対象は表1に示すシカゴ医療センターの先天性心疾患(CHD)黒人小児63例(心室中隔欠損17、肺動脈狭窄

表1 対象の先天性心疾患病名

Ventricular septal defect	17
Pulmonic stenosis	10
Tetralogy of Fallot	7
Aortic stenosis	6
Patent ductus arteriosus	4
Idiopathic dilatation of pulmonary artery	3
Primary endocardial fibroelastosis	3
Miscellaneous	13
Total	63

10、ファロー四徴7、大動脈狭窄6、動脈管開存4、特発性肺動脈拡張3、原発性心内膜線維弾性症3、その他13)である。対照としてクックカウンティ病院で扱った非心疾患の黒人小児138例を用いた。血液型はABO、MN、Rh型を検索し：A₁、A₂、B、O、A₁B、A₂B、MM、MN、NN、CCDE、CCDee、CCdE、

Ccdee、ccDE、ccDee、ccddE、ccddeeに分類し、双尾カイ2乗検定(χ^2 test)またはフィッシャー確率検定 Fisher's exact probability testを用いてCHD群と非CHD群間の各血液型出現率の差につき有意差検定を行った。結果は表2に示すようにCHDは(1)B型(χ^2 、 $P < 0.02$)、(2)CCDee型(Fisher $P = 0.004$)でともに有意に多い。更にウールフ woolf Bの先行研究に従ってB/A₂比(χ^2 、 $P < 0.02$)、B/O比(χ^2 、 $P < 0.05$)、CCDee/ccDE比(χ^2 、 $P < 0.05$)を計算すると、ともに有意差をもって高値を示した。表3は63CHD例と対照130非CHD例を用いて母子血液型不適合の検討を行ったものである。C(Rh)型の対照群での不適合が高率であった(χ^2 、 $P < 0.05$)。

この研究はシカゴ医療センターの中核であるクックカウンティ病院が慈善病院であることで黒人小児受診例が多く、患者家族の同意が容易に得られたため比較的短期間に終了したが、果して他民族について通用するかどうか?慎重な検討が必要である。そこでCHDの診断が確実につけられた病理剖検例の総剖検例中出

表2 先天性心疾患と正常黒人の血液型比較

Blood Groups	Wiener's and Mourant's Normals	No. of Cases	Our Normals	Congenital Heart Disease
A ₁	15.2 percent*	(21)	14.63 per cent (19)	14.28 per cent (9)
A ₂	7.2	(10)	11.15	3.18 (2)
	A ₁ A ₂ 5.8	(8)		
B	19.6	(27)	16.94	33.18 (21)
O	47.1	(65)	49.28	44.44 (28)
A ₁ B	2.2	(3)	4.62	3.18 (2)
A ₂ B	A ₁ A ₂ B	(4)	3.08	1.59 (1)
	A ₂ B 2.9	(4)		
Total	100.00	(138)	100.00	(130)
MM	23.45 percent† (136)		30.80 per cent (40)	22.82 per cent (13)
MN	48.28	(280)	40.81	56.14 (32)
NN	28.27	(164)	28.49	21.05 (12)
Total	100.00	(580)	100.00	(130)
CCDE	—§	(0)	0.77	— (0)
CCDee	2.00	(4)	0.77	11.11 (7)
CCdE	—	(0)	—	— (0)
Ccdee	—	(0)	—	— (0)
CcDE	5.00	(10)	5.38	9.52 (6)
CcDee	24.50	(49)	28.46	22.22 (14)
CcddE	—	(0)	—	— (0)
Ccddee	0.50	(1)	1.54	1.59 (1)
ccDE	16.00	(32)	19.23	15.87 (10)
ccDee	46.50	(93)	43.08	30.16 (19)
ccddE	—	(0)	—	1.59 (1)
ccddee	5.50	(11)	0.77	7.94 (5)
Total	100.00	(200)	100.00	(130)

*Wiener, A. S., et al, 1944¹—New York Negroes.
 †Mourant, A. E., 1954²—Baltimore Negroes—Table 16.
 §Mourant, A. E., 1954²—New York Negroes—Table 23.

表3 胎児・母体間の血液型不適合

TABLE 3—FETAL-MATERNAL INCOMPATIBILITY FACTORS				
Incompatibility Factors	Negro Children with Normal Hearts		Negro Children with Congenital Heart Disease	
	No. of Times Incompatible	Per Cent of Total Group	No. of Times Incompatible	Per Cent of Total Group
A ₁	10	(7.70)	6	(9.54)
A ₂	5	(3.85)	3	(4.77)
B	16	(12.32)	8	(12.72)
O	—	—	—	—
	31	(23.87)	17	(27.03)
M	12	(9.24)	5	(7.95)
N	9	(6.93)	9	(14.32)
	21	(16.17)	14	(22.26)
C	16	(12.32)	2	(3.18)
D	5	(3.85)	—	—
E	8	(6.16)	4	(6.36)
c	3	(2.31)	—	—
d	—	—	—	—
e	3	(2.31)	1	(1.59)
	35	(26.95)	7	(11.13)
Total	87	(66.99)	38	(60.42)

表4 先天性心疾患剖検例とRh・B型血液型出現率の民族差

TABLE 4—INCIDENCE OF BLOOD GROUPS CcDee AND B AND OF CONGENITAL HEART DISEASE IN VARIOUS POPULATIONS AT NECROPSY									
Incidence in General Population		South Africa		Brazil		USA		England	Japan
		Bantu	Negro	White	Negro	White			
CcDee	per cent	0.3* ¹			2.0	19.5	17.2	33.6	
CcDee		16.92			24.5	31.5	32.8	9.22	
ccDee		69.1		5.8	46.5	2.5	2.2	0.0	
ccdee		1.40	7.4	15.2	5.5	14.4	15.6	0.0	
B	per cent	15.4* ¹	23.5* ²	11.6* ²	19.6* ³	11.6* ³	9.6* ⁴	22.0* ⁴	
Incidence of congenital heart disease in necropsy (CHD/total necropsy)	per cent	28/3,000* ⁵			234/20,069* ⁶			285/17,194* ⁷	
		0.93			1.17			1.65	

*¹ Mourant, 1954²—all data on Rh factors comes from Mourant. *² Da Silva, 1948.⁴⁴ *³ Wiener, 1944.¹ *⁴ Boyd, 1939.⁴⁵ *⁵ Becker, 1946.⁴⁸ *⁶ Ingham, 1938,⁴⁹ Rannels, 1937,⁵⁰ Szypulski, 1937.⁵¹ *⁷ Ueda, 1963.⁵²
NOTE: Statistical significance of the incidence of congenital heart disease among the Bantu, the U. S. and the Japanese is as follows: Japan/U.S.A. X², P<0.001, Japan/Bantu X², P<0.01, U.S.A./Bantu X², P>0.05. The latter does not reach acceptable levels of statistical significance.

現率と一般人口の血液型分布を多民族間で比較してみたのが表4である。

本邦の資料は日本病理学会編；日本病理剖検輯報 I・II巻に記載された剖検総数17,194例に含まれる先天性心奇形を著者が選り出したものである。剖検輯報は1956年に吉田富三教授が発案され、近藤芳朗講師(自彊術の医学)らの努力で'59年に第I巻が発刊された日本全国の病理解剖例の病理診断名を主病名と副所見を含めて毎年、今日まで連続刊行されている貴重な資料である〔上田英雄、岡田了三：原因不明の非血管非弁膜性心疾患、日本臨牀1963, 21: 180.〕。血液型の分布

はアレキサンダーAlexander W(1921)、ウールフ Woolf B(1954-5)、ムーラン Mourant AE(1954)らの資料を引用した。興味深いのはB型は白人が低率で黒人と日本人が高率であり、CcDee型では日本人が高率を示す事実である。剖検中のCHD頻度は残念ながら白人と黒人別の統計が見当たらないが、両者を含む資料との比較で日本人が1.4倍高率である。表中の南アフリカのバンツ族でCHDが特に低率であるが、分母の剖検例総数に感染症など偏向がかかっていることが考えられるので正確な比較対象にはなりえない。以上の考察で、黒人CHDで頻度の高いB型、CcDee型とも

日本人で高率であり、CHDも他民族より高率を示す事実が浮上したことになる。そこで、日本人で多いCHDは果して何であろうかと云うことになり、日本とUSAでCHDの種類に差があるかどうか検討する計画が提案され、日本での提携施設を探すか、再び剖検輯報を利用するかが議題になった。前者としては東京女子医大が考えられたが当時良い伝手がなく、後者としては当時のCHD診断名が複雑心奇形などと病名の特定が難しい例が無視できない数含まれている欠点が指摘されたため、NIHへの研究計画提出は断念を余儀なくされた。レヴ先生から「お前は、まだ若いのだから将来の楽しみに取っておいた方がよい」と慰められて、この研究は幕引きとなった。

帰国後、'70年代半ばに、ヴァンプラーグ先生の弟子筋に当る女子医大の安藤正彦先生(後、東京女子医大教授)が日本人に円錐中隔(高位心室中隔)欠損が多いのではないかとの印象を話されているのを聞き、果してB型が関与しているか?興味を再燃したが、この問題については後述する。

血液型とCHDの研究成果は、シカゴ市内のノースウエスタン大学病院の講堂で開催された比較的小規模の研究会でレヴ先生により発表された〔Lev M, Okada R, Kernstein MD, Rimoldi HJA: Blood groups and congenital heart disease. Conference on the epidemiology of cardiovascular diseases (AHA). North Western Univ. Medical school, Thorne Hall, Chicago. 29 Jan. 1996.〕。当時の口演には6×6cm版の大型投影器が用いられ、そのためのスライド作製にはタイプライターで特殊なフィルムに直接文字を打ち込みガラス板で挟む方法が取られており、すでに35mm版スライドが汎用されていた日本と比較して奇異な印象を受けた。

その研究会にノースウエスタン大学のスタムラー Stamler J先生が出席されており、日本の剖検輯報についての質問に著者が答えたのが縁となり、先生の疫学セミナーに参加できることになった。また、1969年9月イタリアで開催された第2回循環器疫学国際教育セミナーへの参加〔Okada R: Idiopathic myocardio-pathy. The second ten day international teaching seminar on cardiovascular epidemiology. Pioppi, Italy. Sep. 15-25, 1969.〕の機会も与えられた。その後、何回目かの先生の来日の折、一夕焼き鳥屋に招待したところ、すごく気に入られ、食べ終わった竹藪が山になった所で「先生食事療法は大丈夫ですか?」とお尋ねす

ると「何、明日から3日間野菜サラダだけ食べて朝晩ホテルのプールで泳ぐからOKだ」と大笑いなさったことも懐しく思い出される。

血液型の仕事が一段落した頃、大学医学部を卒業して大学院に入学したばかりのジョンソン Johnson D先生が研究所に現われて先天性心疾患に関して何か研究をやってみたいとの希望を述べられた。彼は広汎な医学智識を身につけており、心臓以外の身体奇形の理解も十分にあることが判明したので、レヴ先生と相談の上心奇形CHDに合併する心外奇形 extracardial malformation ECMの統計を一緒にやってみるようになった。

当時シカゴ周辺の大、中病院の病理解剖は主として若手の病理レジデントにより執刀され、主な臓器はそれぞれの専門家の検閲を受けて、所見・診断・コメントが報告書として提出され、それらをファイリングしたものが正式の病理解剖カルテとなる方法が取られていた。先天性心奇形は全例、摘出された心臓そのものがレヴ研究所に持参または郵送されて、週一回の検閲時に詳しい所見がディクタフォンに吹き込まれ、診断名・コメントが秘書によりタイプされて、執刀医に戻されることになる。従ってレヴ研究所の原簿に剖検ナンバーが記録されており、ジョンソン先生は、そのナンバーの各病院の病理解剖カルテに記載された心外奇形をカードに写し取って持ち帰る作業を日課として繰返すことになった。その際、人名のついた症候群は成べく個々の奇形を詳しく書き写すことにより定型例、非定型例が漏れなく集まるように注意を払った。その結果、シカゴを中心とした中西部47病院のCHD剖検1,287(後に5例追加)例のデータが集積されて、著者が中心となって、整理を重ねて、'65年末に表5に示す一応の結果が得られた〔Okada R, Johnson D, Lev M: Extracardial malformations associated with congenital heart disease. Arch Path 1968, 85: 649-57.〕。この表ではパース短大紀要2005, 7(1): 49. に示したシカゴ式に分類したCHD群間の臓器系心外奇形ECM合併頻度の比較はできるが、個々の奇形診断名がないので、ECMの分析からCHDの形態発生の機序を追求するためにも、臨床家の利用上にもあまり役立たないことになる。実は具体的にECM診断名を書き入れたマスター表を作製したところ、畳3枚大の大きさになり、研究室の床に広げた所、レヴ先生は目をむかれて「これをそのまま雑誌に発表するわけには

表5 CHD 各群毎の心外奇形合併率

EXTRACARDIAL MALFORMATIONS—OKADA ET AL

Classification of congenital heart disease; No. of cases with assoc. malformation/No. in each group	Percentage of Associated Extracardial Abnormalities Present in Each Complex Itemized by System *										Combination of Malformations			
	Alimentary System	Respiratory System	Urinary System	Genetic System	Endocrine System	Hemopoietic System	Nervous System Special Sense Organs	Anomalies of Cephalic End	Musculo-skeletal System	Mongolism		Chromosome Disease	Abdominal Situs Inversus or Heterotaxia	Others
Complete transposition	9/196=5%	4/196=2%	6/196=3%	10/196=5%	10/196=5%	13/196=7%	3/196=2%	0	3/196=2%	0	0	2/196=1%	3/196=2%	74/196=0.4
46/196=23.5%														
Taussig-Bing heart	1/24=4%	0	0	1/24=4%	0	1/24=4%	1/24=4%	0	1/24=4%	0	0	1/24=4%	0	6/24=0.3
5/24=20.8%														
Partial transposition	6/62=10%	6/62=10%	9/62=15%	4/62=6%	3/62=5%	11/62=18%	4/62=6%	6/62=10%	7/62=11%	1/62=2%	1/62=2%	2/62=3%	4/62=6%	83/62=1.3
28/62=45.0%														
Tricuspid arteriosus communis	1/24=4%	0	0	1/24=4%	1/24=4%	0	1/24=4%	0	0	0	0	0	0	5/24=0.2
4/24=16.7%														
Tetralogy of Fallot	21/147=14%	4/147=3%	14/147=10%	7/147=5%	9/147=6%	6/147=4%	12/147=8%	15/147=10%	19/147=13%	8/147=5%	1/147=1%	0	4/147=3%	146/147=1.0
51/147=34.7%														
Tricuspid stenosis or atresia without transposition	7/64=11%	0	5/64=8%	8/64=13%	3/64=5%	4/64=6%	4/64=6%	5/64=8%	7/64=11%	0	0	0	1/64=2%	61/64=1.0
24/64=37.5%														
Hypoplasia of the aortic valve	6/66=9%	2/66=3%	3/66=5%	1/66=2%	2/66=3%	2/66=3%	2/66=3%	3/66=5%	3/66=5%	0	1/66=2%	0	3/66=5%	37/66=0.6
18/66=27.3%														
Coarctation of the aorta	15/104=14%	4/104=4%	13/104=12%	13/104=12%	8/104=8%	6/104=6%	9/104=9%	6/104=6%	18/104=17%	1/104=1%	1/104=1%	0	13/104=13%	141/104=1.4
45/104=43.2%														
Aortic stenosis or atresia	7/28=25.0%	0	2/28=7%	1/28=4%	0	1/28=4%	0	0	2/28=7%	0	1/28=4%	0	1/28=4%	12/28=0.4
7/28=25.0%														
Pulmonary stenosis or atresia	3/18=17%	0	1/18=6%	1/18=6%	0	1/18=6%	0	1/18=6%	0	0	0	0	0	8/18=0.4
5/18=27.8%														
Mitral stenosis or atresia	3/8=38%	1/8=13%	1/8=13%	0	0	1/8=13%	0	0	1/8=13%	0	0	1/8=13%	1/8=13%	10/8=1.3
3/8=38%														
Tricuspid stenosis (isolated)	0	0	0	1/2=50%	0	1/2=50%	0	1/2=50%	0	0	0	0	0	3/2=1.5
1/2=50.0%														
Premature closure of foramen ovale	3/17=18%	1/17=6%	4/17=24%	1/17=6%	1/17=6%	2/17=12%	3/17=18%	3/17=18%	6/17=35%	1/17=6%	1/17=6%	0	0	39/17=2.3
8/17=47.0%														
Ebstein's anomaly	2/15=13.3%	0	1/15=7%	1/15=7%	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2/15=0.1
2/15=13.3%														
Double left atrium 0/3=0%														
0/3=0%														
Atrial septal defect	7/67=10%	2/67=3%	2/67=3%	4/67=6%	3/67=4%	5/67=7%	6/67=9%	8/67=12%	7/67=10%	5/67=7%	0	0	2/67=3%	57/67=0.9
24/67=35.9%														
Ventricular septal defect	16/87=18%	1/87=1%	12/87=14%	10/87=11%	4/87=5%	10/87=11%	5/87=6%	8/87=9%	11/87=13%	4/87=5%	0	2/87=2%	6/87=7%	112/87=1.3
46/87=52.9%														
Common atrioventricular orifice	5/46=11%	4/46=9%	6/46=13%	1/46=2%	4/46=9%	7/46=15%	13/46=28%	12/46=26%	12/46=26%	12/46=26%	0	1/46=2%	2/46=4%	98/46=2.1
26/46=56.5%														
Patent ductus arteriosus	12/37=19%	1/37=3%	2/37=5%	2/37=5%	5/37=14%	2/37=5%	5/37=14%	4/37=11%	5/37=14%	1/37=3%	0	0	3/37=8%	50/37=1.4
12/37=32.4%														
Aortico-pulmonary septal defect	0	0	1/7=14%	0	0	1/7=14%	0	0	0	0	0	0	0	2/7=0.3
1/7=14.3%														
Total anomalous pulmonary venous drainage	3/45=7%	1/45=2%	2/45=4%	2/45=4%	3/45=7%	5/45=11%	0	0	1/45=2%	0	0	1/45=2%	1/45=2%	19/45=0.4
14/45=31.2%														
Partial anomalous pulmonary venous drainage	1/4=25%	1/4=25%	0	0	1/4=25%	2/4=50%	0	0	1/4=25%	0	0	1/4=25%	1/4=25%	10/4=2.5
2/4=50.0%														

Combined shunts	40/65=61.5%	10/65=15%	6/65=9%	9/65=14%	5/65=8%	7/65=11%	4/65=6%	10/65=15%	13/65=20%	15/65=23%	5/65=8%	1/65=2%	0	12/29=41%	1/29=3%	6/65=9%	126/65=2.0
Levocardia (isolated)																	
Mixed	14/29=48.3%	6/29=21%	3/29=10%	1/29=3%	1/29=3%	0	8/29=28%	0	0	1/29=3%	0	0	0	12/29=41%	1/29=3%	0	37/29=1.3
Dextrocardia	20/26=77.0%	9/26=35%	12/26=46%	4/26=15%	3/26=12%	0	13/26=50%	0	0	2/26=8%	0	0	0	11/26=42%	3/26=12%	0	58/26=2.2
Mesocardia	3/5=60.0%	0	1/5=20%	0	0	0	1/5=20%	1/5=20%	1/5=20%	1/5=20%	0	0	0	2/5=40%	0	0	8/5=1.6
Idiopathic hypertrophy	1/17=5.9%	0	0	0	1/17=6%	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1/17=0.1
Glycogen cardiomegaly	3/5=60%	0	0	0	2/5=40%	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1/5=20%	3/5=0.6
Multivalvular disease	5/7=71.5%	2/7=29%	1/7=14%	0	0	0	3/7=43%	1/7=14%	3/7=43%	3/7=43%	0	0	0	0	0	1/7=14%	23/7=3.3
Aneurysm of sinus																	
Valsalva	1/2=50%	0	0	0	0	0	0	0	1/2=50%	1/2=50%	0	0	0	0	0	1/2=50%	5/2=2.5
Atypical mitral and aortic atresia	1/1=100%	0	0	1/1=100%	0	0	1/1=100%	0	0	1/1=100%	0	0	0	0	0	1/1=100%	4/1=4.0
Common conus	1/2=50%	1/2=50%	2/2=100%	1/2=50%	0	0	1/2=50%	2/2=100%	1/2=50%	1/2=50%	0	0	0	0	0	2/2=100%	11/2=5.5
Rt ventricular hypertrophy of unknown origin	1/3=33.3%	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1/3=33%	1/3=0.3
Anomalous pulmonary artery from aorta 0/2=0%																	
Radial stenosis of pulmonary artery 0/1=0%																	
Primary pulmonary hypertension 0/3=0%																	
Single ventricle with small outlet chamber without transposition 0/1=0%																	
Congenital heart block 0/1=0%																	
Mitral insufficiency 0/2=0%																	
Defective pericardium	1/1=100%	0	1/1=100%	0	0	0	0	0	1/1=100%	0	0	0	0	0	0	0	2/1=2.0
Aneurysm of fossa ovalis	1/1=100%	0	0	0	0	0	0	1/1=100%	0	0	0	0	0	0	0	1/1=100%	2/1=2.0
Atypical bands in chamber (in left atrium and in left ventricle)	2/2=100%	1/2=50%	0	0	0	0	0	1/2=50%	0	0	0	0	0	1/2=50%	0	5/2=2.5	
Aberrant coronary artery from pulmonary trunk	1/3=33%	0	0	0	1/3=33%	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1/3=0.3
Abnormal mitral valve																	
2/4=50%	2/4=50%	0	0	2/4=50%	0	0	1/4=25%	0	1/4=25%	0	0	0	0	0	0	1/4=25%	6/4=1.5
Bicuspid aortic valve	2/7=28.6%	0	0	1/7=14%	0	1/7=14%	0	0	1/7=14%	0	0	0	0	0	0	1/7=14%	4/7=0.6
Aberrant coronary ostia	2/6=33%	3/6=50%	0	1/6=16%	1/6=16%	0	1/6=16%	1/6=16%	1/6=16%	1/6=16%	0	0	0	0	0	2/6=33%	14/6=1.3
Vascular rings	2/3=66.7%	1/3=33%	0	0	0	1/3=33%	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1/3=33%	3/3=1.0
Aberrant subclavian artery	1/3=33%	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1/3=33%	2/3=0.7
Aberrant pulmonary veins	2/2=100%	0	0	0	1/2=50%	0	1/2=50%	0	0	1/2=50%	0	0	0	0	0	2/2=1.0	
Anomalous superior vena cava 0/2=0%																	
Double tricuspid orifice 0/1=0%																	
Abnormal pulmonary valve 0/2=0%																	
Abnormal aortic valve 0/2=0%																	
Aneurysm of pars membranacea 0/3=0%																	
Grand total:	477/1287=37.1%	147/1287=11.4%	59/1287=4.6%	104/1287=8.1%	86/1287=6.7%	68/1287=5.3%	111/1287=8.6%	86/1287=6.7%	72/1287=5.6%	135/1287=10.5%	39/1287=3%	7/1287=0.5%	37/1287=2.9%	66/1287=5.1%	1293/1287=1.0		

* The complete table, which includes the various types of extracardial abnormalities, can be received by writing to Chief, Photoduplication Service, Library of Congress, Washington, DC 20540, ADI Auxiliary Publications Project. Cost for photoreproduction of document No. 9885 is \$3.75. Cost of 35-mm microfilm is \$2.00.

いくまい」どうしようか?と相談になり、まず第一報として、ECMの臓器系統別出現頻度をまとめ、具体的奇形名は大まかな指摘に止めておこうということになって表5が生れたわけである。しかし、これだけで、本研究を打止めにするのは勿体ないので、個々のECMとCHDの関連を体系づけるための続報は必要と結論されたが、著者の帰国の日程が迫って身動きが取れなくなり、レヴ先生に相談した所、「資料を日本へ持返って、時間をかけて十分検討の上発表するように」との許可が得られた。それで第一報がArch Pathに掲載された翌年から'69~'76年の7年間に亘って、日循環東甲信越地方会に断続的に、当時の資料の分析結果を発表した次第である。その後、忙しさに紛れて論文を書く努力を欠き、今日に至ったことは真に慚愧に耐えない。今回、やっと機会が得られたので、40年前の資料を再点検の上、表5に多少の手を加えて、一次資料として、その詳細を書き遺すこととした。最近の遺伝子分析など分子生物学的アプローチにたけた若い研究者に基礎資料として多少のヒントを与えることが出来れば幸いである。レヴ先生も泉下で「お前の執念深さも呆れたものだ」と苦笑なさっておられる筈で、当時整理を手伝ってもらった秘書フロー女史へも改めて謝意を表する次第である。

CHDと合併ECMの関連を記載する上に、冗長化を避けて下記の略称を用いることとした: CHDの略称は原則としてパース短大紀要2005, 1(1): 45-58. に記述した用語。臓器系統の分類: A、消化系。R、呼吸系。U、泌尿系。G、性腺系。E、内分泌系。H、造血系。N、神経系。Ce、頭端系。Se、感覚器系。S、骨格系。V、血管系。M、その他。Po、位置異常。Sy、症候群。Com; 奇形の組合せ(重積)。単、単独。♂男、♀女、?不明(記載なし)。age、年齢(死亡時): min分、h時、d日、w週、m月、y年、SB死産、NB新生児。c合併(with)。s合併なし(without)。et及び。C完全。T総。P部分(的)。typ定型。atp非定型。₁□²左下・右上角の小数字、奇形組合せの同定。_△□_▽右上角の小記号、症候群の同定。

1.1 完全大血管転位 CTGA

a. 心室中隔欠損を合併しない CTGA sVSD 76例。cECM: 8/76=10.5%、♂5/♀1/?2(♂83.3%)。age8.7w(1d~6m)。R: 肺分葉異常1。U: 骨盤腎1。G: 潜伏精巣1。E: 副腎低形成2。H: 副脾2、

1胸腺萎縮1。V: 腎動脈奇形2。Com: 3(U+E+V) 1。単R、G、E、H、H、₁H、V 7。sECM: 68/76=89.5%、♂41/♀21/?6(♂66.1%)。age5.1m(1d~12y)。

b. 心室中隔欠損を合併する CTGA cVSD 65例。cECM: 19/65=29.2%、♂9/♀6/?4(♂60.0%)。age1.2y(1d~10y)。A: 腸間膜異常 Mes 2、₁メッケル Meckel 憩室1。R: 肺分葉異常1。U: 水尿管2、₁尿道下裂2。G: 卵巣嚢胞4。E: 副腎異常2。H: 副脾4、₁胸腺萎縮1。N: 脳嚢胞2。V: 大動脈の異常分枝1、₁左上大静脈。Com: 3(R+₁U+₁V) 1。2(₁A+H、G+E、G+H) 3。単A、A、U、U、₁U、G、G、G、E、H、H、₁H、N、N、V 15。sECM: 46/65=70.8%、♂27/♀12/?7(♂55.1%)。age1.5y(1d~12y)。

c. 共同房室口を合併する CTGA cCAVO 6例。cECM: 6/6=100%、♂1/♀4/?1(♂20.0%)。age1.6y(35min~8y)。A: Mes 3、₁直腸・膀胱瘻1、₂鎖肛1、₃胆嚢低形成1。R: 肺分葉異常2。U: 腎無形成1、₁多発嚢胞腎1。E: 副腎異常2。H: 無脾2。S: 頸椎癒合1、多指1。Po: 内臓逆位 sI 2。Com: 7(A+₁A+₂A+R+U+S+S) 1。5(A+R+E+H+Po) 1。3(A+E+H) 1。単₃A、₁U、Po 3。sECM: 0。

d. 肺動脈閉鎖・共同房室口を合併する CTGA cPS et CAVO 1例。cECM: 1/1、♀1。age1y。A: Mes 1。R: 両肺3葉1。H: 無脾1。Po: 内臓錯位 sH 1。Com: 4(A+R+H+Po) 1。sECM: 0。

e. 肺動脈狭窄・共同房室口・総肺静脈還流異常を合併する CTGA cPS、CAVO et TAPVD 1例。cECM: 1/1、?1。age? A: Mes 1。R: 両肺3葉1。U: 馬蹄腎1、尿道下裂1。H: 無脾1。V: 腸間膜動脈奇形1。Po: sH 1。Com: 7(A+R+U+U+H+V+Po) 1。sECM: 0。

f. 肺動脈狭窄・肺静脈還流異常を合併する CTGA cPS et APVD 1例。cECM: 1/1、♀1。age13d。R: 両肺3葉1。H: 無脾1。Po: sH 1。Com: 3(R+H+Po) 1。sECM: 0。

g. 肺動脈閉鎖/狭窄を合併する CTGA cPat/S 9例。cECM: 0。sECM: 9/9=100%、♂7/♀1/?1(♂87.5%)。age5.6m(2d~3y)。

h. 三尖弁閉鎖/狭窄を合併する CTGA cTAt/S 19例。cECM: 7/19=36.8%、♂3/♀3/?1(♂50.0%)。age4m(3w~9m)。U: 腎低形成1。E: 副腎神経芽腫

1。H：副脾2、₁脾低形成1、₂胸腺萎縮1。N：髓鞘形成不全1。S：胸骨・鎖骨欠損1。Com：2 (E+₁H) 1。単U、H、₂H、N、S 6。sECM：12/19=63.2%、♂7/♀3/?2(♂70.0%)。age1.5m(2h~10m)。

i。僧帽弁閉鎖/狭窄を合併するCTGA cMat/S 5例。cECM：2/5=50.0%、♂1/♀1(♂50.0%)。age2.8m(6w~4m)。G：卵巣嚢胞1。H：脾分葉異常1。Com：単G、H 2。sECM：3/5=60.0%、♂2/♀1(♂66.7%)。age1.4m(9d~3m)。

j。共同心室を合併するCTGA cCV 4例。cECM：0。sECM：4/4=100%、♂4。age8.1y(2d~21y)。

k。流出路小室を伴う単心室を合併するCTGA cSVet SOC 11例。cECM：4/11=36.4%、♂2/♀2(♂50.0%)。age2.4y(8d~7y)。A：メッケル1。G：卵巣嚢胞1。E：副腎異常2。H：副脾1、₁胸腺萎縮1。Com：2 (A+₁H、G+E) 2。単E、₁H 2。sEM：7/11=63.6%、♂2/♀4/?1(♂33.3%)。age4.5y(10d~15y)。

l。非定型CTGA atp 1例。cECM：1/1、♀1。ageSB。A：Mes1、メッケル1。E：副腎低形成1。N：無脳1。Ce：不完全2頭1。S：脊椎分離1、内反足1。Com：7 (A+A+E+N+C e+S+S) 1。sECM：0。

1.2 トーシック-ビング Taussig-Bing 奇形 TBA

a。右室型TBA RV type 18例。cECM：2/18=11.1%、♂1/♀1(♂50.0%)。age14.5y(9y、20y)。G：潜伏精巣1。M：横隔膜ヘルニア1。Com：巢G、O 2、sECM：16/18=88.9%、♂8/♀7/?1(♂53.3%)。age3.3y(2m~10y)。

b。左室型TBA LV type 2例。cECM：1/2、♀1。age1y。N：声帯麻痺1。Com：単N 1。sECM：1/2、♂1。age2.3m。

c。肺動脈狭窄を合併するTBA cPS 2例。cECM：1/2、♂1。age2.0y。H：多脾1。Po：sH 1。Com：2 (H+Po) 1。sECM：1/2、♀1。age1w。

d。非定型TBA atp 2例。cECM：1/2、♂1。age6y。A：直腸閉鎖1。Com：単A 1。sECM：1/2、♀1。age4m。

1.3 部分大血管転位(二大血管右室起始)PTA (DORV)

a。肺動脈閉鎖を合併するPTA cPAT 26例。

cECM：8/26=30.8%、♂2/♀5/?1(♂28.6%)。age1.8m(1d~16w)。A：メッケル1、₁脾低形成1。R：肺分葉異常1、₁後鼻口閉鎖1。U：腎無形式2、₁馬蹄腎1、₂骨盤腎2、₃二重尿管1。H：胸腺萎縮1。N：脳灰白質異常1、扁桃核分散1、髓鞘形成遅延1。Ce：口蓋裂・兔唇2、₁耳介低位1。Se：小眼球1。白内障1。S：前頭骨裂1、₁下顎裂1、₂多趾1。V：腎動脈奇形2、₁血管腫1。M：頸部脂肪塊1。Sy：13・15トリソミー-1*。Com：8 (N+N+N+Ce+Se+Se+S+₁V) 1*。4 (A+U+₂S+M、₁R+₁U+₁Ce+V、₁A+₂U+₃U+V) 3、2 (R+₂U、Ce+₁S) 2、単U、H 2。sECM：18/26=69.2%、♂10/♀8(♂55.6%)。age11.4m(7d~5y)。

b。肺動脈狭窄を合併するPTA cPS 22例。

cECM：10/22=45.5%、♂6/♀4(♂60.0%)。age2.8y(7h~14y)。R：気管支狭窄1。U：腎無形成1、嚢胞腎1、₂尿管1。G：潜伏精巣2。H：副脾3、₁胸腺無形成1。Ce：口蓋裂2。S：脊椎分離1、₁槌状手1、₂副指1、₃内反中足骨1。M：斜頸1、₁横隔膜ヘルニア1、₂臍ヘルニア1、₃鼠径ヘルニア1。Sy：マウエルマイヤー-Mauermayer症候群? 1*ダウンDown症候群1°。[ダウンSyには特異顔貌(扁平後頭、内眼角贅皮、瞼裂斜上、低鼻根、小耳、巨舌)、短頸、短四肢、筋緊張低下、手掌猿線、知的成長遅延、早老などが平均的にみられるが、病理診断では通常これら個々の奇形名は省略して、単にダウンとのみ記載してすましているため、医療センターの病理医と相談の上、奇形の重積Com集計としては5奇形(Ce3+S2)と算定するのが妥当と決定し、それ以外の奇形合併時は5に上乗せ記載することとした]。Com：8 (₁U+G+H+Ce+S₁+S₂+S₃+₂M) 1*。5 (Ce3+S2) 1°。3 (R+G+₁M) 1。2 (S+₃M、Ce+M) 2。単U、₂U、H、H、₁H 5。sECM：12/22=54.5%、♂5/♀6/?1(♂45.5%)。age1.0y(3d~4y)。

c。共同房室口を合併するPTA cCAVO 8例。

cECM：7/8=87.5%、♂3/♀4(♂42.9%)。age3.1m(2h~9m)。A：Mes2。R：肺分葉異常3、₁肺無形成1。U：左腎無形成1。G：卵嚢胞1、₁乳腺過形成1。H：無脾5。S：左橈骨・尺骨欠損1。Po：sH 3。Com：4 (₁R+U+H+S) 1。3 (A+H+Po、A+H+Po、R+G+Po、R+H+Po) 4。2 (R+H) 1。単G 1。sECM：1/8=12.5%、♀1。age8y。

d。三尖弁閉鎖を合併するPTA cTAt 2例。cECM：1/2、♂1。age2.8m。H：胸腺萎縮1。M：横隔膜弛

緩1。Com: 2 (H+M) 1。sECM: 1/2、♀1。age4m
e. 僧帽弁閉鎖/狭窄を合併するPTA cMat/S 2
例。cECM: 0。sECM: 2/2、♂1/♀1。age2d(1d、
3d)。

f. 肺静脈還流異常を合併するPTA cAPVD 3例。
cECM: 3/3=100%、♂2/♀1。age3w(6h~6w)。
A: Mes1、₁腭低形成1。R: 無気肺1。H: 無脾
1、₁多脾1。Ce: 耳介低形成1。Se: 無眼球1。
S: 下顎低形成1、₁鎖骨・頭蓋形成異常1。M: 翼状
頸1、横隔膜ヘルニア1。Po: SH2。Sy: ピエール-ロ
バン Pierre-Robin 症候群? 1*。Com: 7 (R+Ce+
Se+S+S₁+M+M) 1*、3 (A+H+Po、₁A+₁H+
Po) 2。sECM: 0。

1.4 総動脈幹 TrA 24例。

cECM: 5/24=20.8%、♂2/♀2/?1。age1.4w(1min
~28d)。A: Mes1、胆嚢無形成1。R: 無気肺1。
G: 卵巣嚢胞1。H: 胸腺萎縮1。Se: 眼球低形成
1。Com: 2 (A+A) 1、単R、G、H、Se 4。
sECM: 19/24=79.2%、♂14/♀5(♂73.7%)。age1.1
y(1d~10y)。

1.5 ファロー四徴 tetralogy of Fallot, TOF

a. 定型 TOF typ 104例。cECM: 28/104=26.9%、
♂13/♀10/?5(♂56.5%)。age2.9y(SB~13y)。A:
Mes1、₁食道閉鎖1、₂メッケル4、₃幽門狭窄1、₄十
二指腸閉鎖1、₅鎖肛2、₆胆嚢欠損2、₇異所性腭1。
R: 肺分葉異常2、気管・食道瘻 TEF 2。U: 腎無形成
3、₁馬蹄腎2、₂腎嚢胞1、₃尿管狭窄1、₄重複尿管1、
₅膀胱・腔瘻1。G: 潜伏精巣3、₁仮性半陰陽1。E:
甲状腺無形成1、₁副腎嚢胞1。H: 副脾1、₁分葉脾
1、₂胸腺萎縮2。N: 水頭症1。Ce: 口蓋裂・兔唇2、
₁巨舌1、₂高アーチ口蓋1、₃痕跡耳介1。Se: 無眼球
1。S: 下顎骨低形成1、₁骨格異常1、₂脊椎・肋骨欠
損1。₃片側脊椎1、₄第1指奇形1、₅過屈屈指1、₆内
反股1、₇股関節脱臼1、₈外反I趾1。V: 二重腎動脈
2。M: 短軀1。Sy: ダウン2°、ピエール-ロバン
1*。Com: 11 (U+₁U+₃U+E+₂H+Ce+₁Ce+₂
Ce+₃Ce+S+V)*、8 (₂A+G+₂H+Ce 3+S 2)
1°、7 (₁A+R+₁E+N+Ce+Se+₈S) 1、6 (₁R+Ce
3+S 2) 1°、5 (₁U+₁G+Ce+₃Ce+₅S) 1、4 (₄A+₅
A+₂U+₁H) 1、3 (₅A+U+₉S) 1、2 (₃A+M、₆A+
R₁、U+₄S、G+₂S、₆S+₇S) 5、単A、₂A、₂A、₂A、₆
A、₇A、R、U、₄U、₅U、G、H、Ce、₃S、₉S、V 16。

sECM: 76/104=73.1%、♂39/♀25/?12(♂60.9%)。
age10.1y(9h~54y)。

b. 肺動脈閉鎖を伴うTOF cPAt 17例。cECM: 7/
17=41.2%、♂5/?2(♂100%)。age4.3m(1d~1y)。
A: Mes1、₁巨大結腸1、₂咽頭狭窄1。R: 肺分葉異
常1。G: 潜伏精巣1。H: 副脾1、₁胸腺萎縮2。
Ce: 口蓋裂・兔唇2、₁耳介低位1。Se: 角膜混濁1、
₁眼球突出1、S: 鎖骨・頭蓋骨形成不全1、橈骨欠損
1、合指・趾1、多趾1、₁内反尖足1、M: 横隔膜へ
ルニア1、₁手掌猿線1。Sy: ダウン2°、16・18トリソ
ミ-1*。Com: 11 (H+Ce+₁Ce+₁Se+M+₁M+
Ce3+S2) 1°。5 (Ce+S+S+S+S*、Ce3+S2°) 2、3
(₂A+G+₁H) 1、2 (A+R、₁A+₁S、₁H+Se) 3。
sECM: 10/17=58.8%、♂4/♀10(♂40.0%)。age2.4
y(1m~16y)。

c. 共同房室口を合併するTOF cCAVO 7例。
cECM: 4/7=57.1%、♂3/♀1(♂75.0%)。age2.9y
(3w~6y)。A: 十二指腸狭窄1、環状腭1。U: 腎寄形
1。Sy: ダウン4°。Com: 7 (A+A+Ce 3+S 2)
1°、6 (U+Ce 3+S 2) 1°、5 (Ce 3+S 2、Ce 3+S 2)
2°。sECM: 3/7=42.9%、♂2/?1。age4.0y(23d~11
y)。

d. 心房中隔欠損を合併するTOF cASD 7例。
cECM: 3/7=42.9%、♂1/♀1/?1。age6y(7h~12
y)。U: 腎・尿管無形成1、₁腎奇形腫1。G: 小陰唇
肥大1。H: 副脾1。Ce: 口蓋裂・兔唇1。S: 股関節
過屈1、脚変形1。Com: 5 (₁U+G+Ce+S+S) 1。
単U、H 2。sECM: 4/7=57.1%、♂1/♀2/?1。
age7.9y(4d~28y)。

e. 三尖弁狭窄を合併するTOF cTS 4例。cECM:
2/4=50.0%、♂3/♀1(♂75.0%)。age1.5m(SB、5
m)。A: 直腸閉鎖1。U: 腎無形成1、腎嚢胞1、尿
膜管嚢胞1。Ce: 口蓋裂1。S: 内反尖足1。Sy:
ダウン1°。Com: 9 (A+U+U+U+Ce 3+S 2) 1°。
2 (Ce+S) 1。sECM: 2/4=50.0%、♂1/?1。age6.2
y(6m、12y)。

f. 非定型 TOF atp 9例。cECM: 7/9=77.8%、♂
4/♀2/?1(♂66.7%)。age3.8y(16d~17y)。A: メッ
ケル1。R: TEF 1。U: 腎低形成2。G: 潜伏精巣
1。E: 甲状腺低形成1、₁副腎低形成2。H: 副脾2、
異所性胸腺1。N: 水頭症1。Sy: ダウン1°。
Com: 5 (Ce 3+S 2) 1°。3 (A+₁E+H、R+U+₁E)
2。2 (G+₁H、E+N) 2。単U、H 2。sECM: 2/9=
22.2%、♂2。age3y(?、3y)。

2.0 大血管転位を伴わない三尖弁閉鎖/狭窄

TAt/sTGA

a. 心室中隔欠損を合併しないTAt sVSD 3例。
cECM: 1/3=33.3%、♀1。age2.5m。H: 副脾1。
Com: 単H1。sECM: 2/3=66.7%、♀2。age6.1y。

b. 心室中隔欠損を合併するTAt cVSD 13例。
cECM: 5/13=38.5%、♂3/♀2(♂60.0%)。age1.5y
(SB~3y)。A: 食道閉鎖1。R: TEF2。U: 馬蹄腎
1。G: 潜伏精巣1、₁卵巣嚢腫1。H: 副脾1、₁胸腺
萎縮1。S: 多発性骨格異常1、₁橈骨・I指欠損1、
₂内反手1。Com: 6(A+R+U+₁H+₁S+₂S)1。2
(G+S)1。単R、₁G、H3。sECM: 8/13=61.5%、
♂3/♀5(♂37.5%)。age7.3m(1m~3y)。

c. 心室中隔欠損を合併するTS cVSD 38例。
cECM: 10/38=26.3%、♂6/♀3/?1(♂66.7%)。
age3.0m(10h~13m)。A: Mes1、₁食道閉鎖1、₂直
腸閉鎖1、₃鎖肛1。R: TEF1、₁気胸1。U: 腎囊
胞1、₁重複尿管1、₂尿道下裂1。G: 精巣無形成
1、₁潜伏精巣1、₂陰閉鎖1。E: 下垂体無形成1、
副腎低形成1。N: 小脳異形成1、シルヴィウス
Sylvius管奇形1。Ce: 口蓋裂3、₁耳介変形1、₂耳介
低位1。Se: 眼球低形成1、₁聾1。S: 頭骨異形1、
₁下顎骨欠損1、₂脊椎分離1、₃翼状指1、₄合指1、₅多
指2、₆外反踵骨1、₇内反尖足1。V: 腎動脈奇形1。
M: 翼状頸2。Sy: トリーチャー-コリンズ Treacher
-Collins症候群1*。Com: 8(₂G+E+E+Ce+
Se+₁S+₄S+₅S)1*。7(N+N+Ce+₂Ce+₃S+₇S+
M)1。5(₁A+₃A+R+₁R+₂S)1。3(A+₁G+
M、₂A+₂U+₁G、U+₁U+V、₁Ce+₁Se+₅S)4。2
(Ce+₆S)1。単U、G2。sECM: 28/38=73.7%、♂
15/♀12/?1(♂55.6%)。age9.6m(2h~7y)。

d. 心室中隔欠損・動脈管開存を合併するTS cVSD
et PDA 10例。cECM: 8/10=80.0%、♂3/♀4/?1(♂
42.9%)。age1.2y(4d~6y)。A: Mes1、胆嚢欠損
1、R: TEF1、U: 馬蹄腎1、₁尿管1、₂尿管管囊
胞1、₃尿道下裂1。G: 卵巣嚢胞1。H: 副脾1、₁第
VII因子欠損1。N: 先天性声帯麻痺1。Ce: 口蓋裂2。
M: 横隔膜低形成1。Com: 6(A+A+R+₁U+₂U+
M)1。2(R+U、₃U+N)2。単Ce、Ce、G、H、₁H
5。sECM: 2/10=20.0%、♂2。age1.5d(NB、3d)。

3.0 大動脈路低形成 HAo

a. 僧帽弁閉鎖・大動脈弁閉鎖を伴う HAo cMA et
AA 20例。cECM: 4/20=20.0%、♂3/♀1(♂

75.0%)。age4.3d(1d~10d)。A: Mes1、₁食道閉鎖
1。R: TEF1。H: 副脾1。S: 泉門早期閉鎖1。
V: 大動脈瘤1。Com: 3(₁A+R+S)1。単A、H、
V3。sECM: 16/20=80.0%、♂8/♀6/?2(♂
66.7%)。age10.8d(NB~2m)。

b. 僧帽弁狭窄・大動脈閉鎖/狭窄を伴う HAo cMS
et AA/S 46例。cECM=12/46=26.1%、♂6/♀4/?
2(♂60.0%)。age1.1y(SB~11y)。A: Mes1、₁メッ
ケル2、₂移動盲腸1、₃食道閉鎖1、₄肝血管腫1。
R: TEF1、₁左肺低形成1。U: 馬蹄腎3、₁尿管管
開存1。G: 陰囊奇形1。H: 副脾1、₁胸腺萎縮2。
N: 嗅脳欠損1。Ce: 口蓋裂・兔唇3、₁耳介低位1、
₂小舌1。Se: 小眼球1、₁虹彩欠損1。S: 頭蓋骨変
形1、₁脊椎分離1、₂多指1、₃多趾1、₄内反足1。
M: 短軀1、₁横隔膜ヘルニア1。Sy: 13・15トリソ
ミー-1*。Com: 13(A+₁A+R+U+₁U+G+N+
Ce+₁Ce+Se+₁S+₂S+₁M)1*。6(₁A+Ce+₁Se+
S+₃S+₄S)1。2(₃A+R、₄A+U、Ce+₂Ce)3。
単₁A、₁R、U、H、₁H、₁H、M7。sECM: 34/46=
73.9%、♂20/♀8/?6(♂71.1%)。age1.9m(NB
~3y)。

4.0 大動脈縮窄 CoA

a. 心室中隔欠損を合併しない胎児性 fCoA sVSD
35例。cECM: 14/35=40.0%、♂9/♀4/?1(♂
69.2%)。age4.8m(NB~5y)。A: Mes1、₁食道閉
鎖1、₂メッケル1、₃鎖肛1。R: TEF2、₁肺分葉異
常1、₂肺低形1。U: 重複腎1、₁腎低形成1、₂腎囊
胞1、₃尿管閉鎖1。G、性腺無形成1、₁仮性半陰陽
1、₂潜伏精巣2、₃精巣水腫2、₄双角子宮1。E: 副
腎肥大1。H: 副脾3、₁脾奇形腫1。₂胸腺萎縮2、
N: 無脳1、₁脳梁無形成1、₂小型脳回1、₃水頭症1。
Ce: 口蓋裂2、鼻中隔欠損1、₂小舌1。Se: 無眼球
1。S: 非対称頭蓋1、₁下顎低形成2、₂脊椎変形1、
₃鳩胸1、₄多指2、₅合指1、₆指節骨欠損1、₇骨盤変
形1、₈股関節脱臼1、₉内反踵骨1、₁₀外反踵骨1。
V: 大動脈瘤1。M: 横隔膜欠損1、₁臍ヘルニア1、
₂屈筋強直1。Sy: ピエール・ロバン2*、副腎性腺
adrenogenital症候群1*。Com: 7(A+₃U+G+
₁G+E+₈S+M)1*、6(₃A+₁U+Ce+₁S+₂S+₁M)
1*、5(₃G+H+₃N+₁N+₃S、A+₂G+H+₁H+₂N、
₂G+₁H+S+₁S+₁₀S)3。4(₂R+N+₉S+₂M、₁Ce+
₂Ce+Se+₄S)2。3(₂A+Ce+₁S*、U+₃G+H、₂U+
₄G+₂H、₂S+₄S+₉S)4。2(₁A+R、R+₁R)2。単V

1. $\bar{s}ECM: 21/35=60.0\%$ 、 $\uparrow 9/\uparrow 10/? 2(\uparrow 47.4\%)$ 。
age1m(19h~5m)。

b. 心室中隔欠損を合併する fCoA cVSD 22例。

$\bar{c}ECM: 12/22=54.5\%$ 、 $\uparrow 3/\uparrow 8/? 1(\uparrow 27.2\%)$ 。
age2.8m(SB~25y)。A: Mes 1、₁胆嚢低形成 2、₂十二指腸閉鎖 1、₃メッケル 1、₄肝嚢胞 1、₅輪状腭 1、₆異所性腭 1。R: TEF 2、₁肺低形成 1。U: 馬蹄腎 2、₁腎嚢胞 1、₂尿管閉鎖 1、₃膀胱無形成 1、₄尿道閉鎖 1。G: 卵巣低形成 1、₁膈無形成 1、₂仮性反陰陽 1。E: 甲状腺低形成 1、₁副腎低形成 1。H: 副脾 3、₁胸腺萎縮 1。Ce: 口蓋裂 1、₁耳介低位 1。S: 頭蓋縫線早期融合 1、₁多指 1、₂槌状足 1。M: 翼状頸 1、₁横隔膜欠損 1。Sy: ダウン 1°、ターナーTurner 症候群 1*。Com: 9 (R+₁U+₂U+₃U+₁G+₂G+₁S+₁M) 1。6 (₁E+Ce 3+S 2) 1°。4 (A+₁A+₂A+₆A) 1。3 (₄A+R+U、₃A+H+S、₅A+E+₁E、U+Ce+₁Ce) 4。2 (₁A+₂S、G+M*) 2。単 R、H、H 3。 $\bar{s}ECM: 10/22=45.5\%$ 、 $\uparrow 5/\uparrow 3/? 2(\uparrow 62.5\%)$ 。
age2.6w(SB~3m)。

c. 共同房室口を合併する fCoA cCAVO 1例。

$\bar{c}ECM: 1/1$ 、 $\uparrow 1$ 。age2w。A: Mes 1。R: 両肺 3葉 1。H: 無脾 1。Com: 3 (A+R+H) 1。 $\bar{s}ECM: 0$ 。

d. 移行型 CoA transitional, t CoA 23例。 $\bar{c}ECM: 12/23=52.3\%$ 、 $\uparrow 8/\uparrow 3/? 1(\uparrow 72.7\%)$ 。age6.8w(3d~5m)。A: 十二指腸拡張 1、₁肝分葉異常 1、₂腭低形成 1。R: 気管支低形成 1。U: 未熟腎 1、₁骨盤腎 1、G: 潜在精巣 1、₁精巣水腫 1、₂双角子宮 1。H: 副脾 1、₁胸腺萎縮 2。N: 小頭 1、₁脳梁無形成 2、₂水頭症 1、小型脳回 1。Ce: 口蓋裂 1、₁耳介低位 1、₂耳介奇形 1、₃高アーチ口蓋 1、₄小舌 1、₅特異顔貌 2。Se: 角膜混濁 1、₁聾 1。S: 頭蓋縫線早期融合 1、₁下顎骨低形成 1、₂脊椎分離 1、₃肋軟骨無形成 1、₄くも指 1、₅股関節脱臼 2、₆内反尖足 1。M: 臍ヘルニア 1。Sy: マルファン Marfan 症候群 1#、ハラーHurler 症候群 1°、ピエール・ロバン 1*。Com: 7 (₁N+Ce+₁Ce+₄Ce+₁S+₂S+₅S) 1*。6 (U+₂G+₅Ce+Se+₃S+₅S) 1°。4 (₁U+₁H+₁Se+S) 1。3 (A+G+₂N、N+₁N+₃N、₃Ce+₅Ce+₄S#) 3。2 (₁A+M) 1。単₂A、R、U、₁G、H 5。 $\bar{s}ECM: 11/23=47.8\%$ 、 $\uparrow 6/\uparrow 3/? 3(\uparrow 66.7\%)$ 。age8.0w(4d~4m)。

e. 成人型 CoA adult type, aCoA 23例。 $\bar{c}ECM: 7/23=30.4\%$ 、 $\uparrow 5/\uparrow 1/? 1(\uparrow 83.3\%)$ 。age15.5y(6w~42y)。A: Mes 2、₁小腸嚢胞 1、₂肝血管腫 1、₃腭

奇形 1。U: 腎無形成 1、₁未熟腎 1、重複尿管 1。G: 潜在精巣 1。H: 副脾 1、頸部胸腺 1。Ce: 高口蓋アーチ 1。特異顔貌 1。Se: 水晶体脱臼 1。S: 亀背 1、くも指 1。V: 腹部大動脈瘤 1、₁重複腎動脈 1。Sy: マルファン 1#。Com: 5 (Ce 2+Se 1+S+S) 1#。3 (U+G+V、A+₁U+₃A) 2。2 (₁U+₁V、H+H) 2。単 A、₁A 2。 $\bar{s}ECM: 16/23=69.6\%$ 、 $\uparrow 12/\uparrow 2/? 2(\uparrow 85.7\%)$ 。age12.0y(7w~53y)。

5.1 心房中隔欠損 ASD

a. 卵円高型 ASD_{II} 30例。 $\bar{c}ECM: 14/30=46.7\%$ 、 $\uparrow 5/\uparrow 8/? 1(\uparrow 38.5\%)$ 。age9.1y(1h~39y)。A: Mes 3、₁メッケル 1、₂鎖肛 1、₃胆嚢低形成 1、₄異所性腭 1。R: TEF 1、₁両肺 2葉 1、₂肺奇形腫 1。U: 右腎低形成 1、₁馬蹄腎 1。G: 双角子宮 1。E: 副下垂体 1、₁甲状腺低形成 1。H: 副脾 2、₁髓外造血 1。N: 脳低形成 1、₁脳非定型変性 1、₂脳石灰化 1。Ce: 口蓋裂 1、₁巨舌 2、₁咽頭狭窄 1。S: 四肢萎縮 1。Sy: ダウン 1°。Com: 5 (Ce 3+S 2) 1°。4 (A+G+N+S) 1。3 (A+₄A+H) 1。2 (₂A+Ce、₃A+₁Ce、₁U+₁E、U+₁E、₁H+₂N) 5。単 A、₁A、R、₁R、₂R、H 6。 $\bar{s}ECM: 16/30=53.3\%$ 、 $\uparrow 9/\uparrow 6/? 1(\uparrow 60.0\%)$ 。age31.4y(12h~66y)。

b. 一次孔型 ASD_I 17例。 $\bar{c}EMC: 6/17=35.3\%$ 、 $\uparrow 1/\uparrow 4/? 1(\uparrow 20.0\%)$ 。age7.1y(NB~22y)。G: 卵巣嚢腫 1。H: 副脾 2。S: 菱型泉門 1。M: 肥満 1、多毛 1。Sy: ダウン 2°。シュタイン-レーフェンター Stein-Leventhal 症候群 1#。Com: 5 (Ce 3+S 2、Ce 3+S 2) 2°。3 (G+M+M) 1*。単 H、H、S 3。 $\bar{s}ECM: 11/17=64.7\%$ 、 $\uparrow 7/\uparrow 4(\uparrow 63.6\%)$ 。age7.3y(8d~54y)。

c. 近位型 ASD_{pr} 5例。 $\bar{c}ECM: 0$ 。 $\bar{s}ECM: 5/5=100\%$ 、 $\uparrow 3/\uparrow 2(\uparrow 60.0\%)$ 。age24.8y(8y~80y)。

d. 非定型 ASD atp 11例。 $\bar{c}ECM: 4/11=36.4\%$ 、 $\uparrow 1/\uparrow 1/? 2$ 。age3.5m(39h~9m)。R: TEF 1。G: 潜伏精巣 1、₁精巣水腫 1。E: 副腎低形成 1。Ce: 兔唇 1。Sy: ダウン 2°。Com: 6 (E+Ce 3+S 2) 1°。5 (Ce 3+S 2) 1°。2 (R+₁G+、G+Ce) 2。 $\bar{s}ECM: 0$ 。

e. 心房中隔完全欠如型 ASD_c 2例。 $\bar{c}ECM: 1/2$ 、 $\uparrow 1$ 。age10y。R: 左肺 1葉 1。右肺 2葉 1。Com: 2 (R+R) 1。 $\bar{s}ECM: 1/2$ 、 $\uparrow 1$ 。age5d。

f. 僧帽弁狭窄を合併する ASD cMS 2例。 $\bar{c}ECM: 0$ 。 $\bar{s}ECM: 2/2$ 、 $\uparrow 1/\uparrow 1$ 。age9m(9m、9m)。

5.2 心室中隔欠損 VSD

a. 大動脈騎乗を伴わない大動脈弁下(膜性部)型 VSDm 58例。cECM: 27/58=46.6%、♂11/♀15/? 1(♂42.3%)。age9.4y(11h~58y)。A: Mes 2、₁食道閉鎖1、₂十二指腸狭窄1、₃メッケル2、₄鎖肛1、₅膀胱管奇形1、₆臍奇形腫1。R: TEF 2、₁2葉右肺1。U: 腎無形成1、₁腎低形成1、₂骨盤腎2、₃尿膜管嚢胞1。G: 潜伏精巣2、₁精巣水腫1、₂卵巣嚢胞1、₃子宮無形成1、₄腔無形成1。H: 副脾7、₁脾リンパ管腫1、₂胸腺無形成1。N: 大脳石灰化1。Ce: 口蓋裂・兔唇1、₁耳介低位1、₂眼裂離開1。Se: 眼球低圧1。S: 舟状頭1、₁脊椎分離1、₂多指1、₃合指1、₄股関節脱臼1。V: 腎動脈奇形2。M: 横隔膜欠損1、₁臍ヘルニア2。Sy: ダウン3°、ディジョルジ DiGorge 症候群? 1*。Com: 8 (A+N+M+Ce 3+S 2) 1°。7 (A+₂A+Ce 3+S 2、₃A+₂G+Ce 3+S 2) 2°。6 (G+₁G+₁Ce+₂Ce+₂S+₃S) 1。4 (Ce+₁S+₄S+₁M、U+₂U+₃G+₄G) 2。3 (₁U+₁M+V) 1。2 (₅A+₆A、R+H、R+H、₂U+V) 4。単A、₃A、₅A、₁R、G、₂G、H、H、H、H、H、₁H、₂H*、S、V 16。sECM: 31/58=53.4%、♂13/♀14/? 4(♂48.1%)。age4.7y(SB~32y)。

b. 大動脈騎乗を伴う大動脈弁下型 VSDo 13例。cECM: 11/13=84.6%、♂5/♀5/? 1(♂50.0%)。age6.4m(SB~12y)。A: メッケル1、₁巨大結腸1、₂鎖肛1、₃総胆管狭窄1。R: 無気肺1。U: 馬蹄腎2、₁腎嚢胞1、₂異所性腎1、₃水腎症1。G: 潜伏精巣1、₁卵巣無形成1、₂双角子宮1、₃腔無形成。H: 副脾1、₁胸腺萎縮1。Ce: 口蓋裂・兔唇1。S: 合指1、₁趾肥大1。V: 鎖骨下動脈腹大部動脈起始1。Sy: ダウン1°。Com: 7 (₂A+₂G+Ce 3+S 2) 1°。4 (U+₁H+Ce+₁S) 1。2 (R+₂U、₃U+G、U+S、₁G+₃G) 4。単A、₁A、₃A、₁U、H 5。sECM: 2/13=15.4%、♂2。age7y(2y~12y)。

c. 高位中隔(円錐部型)VSDc 5例。cECM: 1/5=20.0%、♀1。age5d。A: 食道閉鎖1。R: TEF 1。U: 異所性腎1。Com: 3 (A+R+U) 1。sECM: 4/5=80.0%、♂2/♀2(♂50.0%)。age20.4y(5m~44y)。

d. 非定型 VSD atp 12例。cECM: 7/12=58.3%、♂3/♀3/? 1(♂50.0%)。age9.2y(15h~37h)。A: Mes 2、₁胆管低形成1、₂臍奇形1。U: 馬蹄腎1、水腎症1、₁尿管狭窄1、₂尿膜管嚢胞1、₃尿道下裂1。G: 傍卵巣嚢胞1。H: 副脾2、₁無胸腺2。Ce: 口蓋裂・兔唇2。S: 骨盤奇形1、₁橈骨欠損1、₂内反手

1、₃クモ指1、₄足奇形1。M: 横隔膜ヘルニア1。Po: ₅H 2、Sy: マルフアン? 1*、ディジョルジ? 2*、Com: 8 (₁A+U+U+₁U+Ce+₂S+₄S+M) 1。5 (A+₁H+S+₁S+₃S) 1**。4 (A+₂A+H+Po) 1。3 (₂U+G+Ce) 1。2 (H+Po) 1。単₃U、₁H* 2。sECM: 5/12=41.7%、♂3/♀1/? 1、(♂75.0%)。age6.2m(3d~13m)。

5.3 共同房室口 CAVO

a. 定型 CAVO typ 37例。cECM: 19/37=51.4%、♂7/♀11/? 1(♂38.9%)。age2.1y(10d~30y)。A: メッケル2、₁移動盲腸1、₂鎖肛1、₃直腸・膀胱瘻1、₄肝奇形腫1。R: TEF 1、₁3葉左肺1。U: 腎低形成1、₁重複尿管2、₂重複膀胱1。G: 精巣低形成1。E: 副腎低形成1。H: 脾低形成2、₁副脾1、₂脾異常分葉2、₃胸腺萎縮1。N: 異所性小脳皮質1。S: 脊椎分離1。V: 腎動脈奇形2。Sy: ダウン9°。Com: 7 (U+V+Ce 3+S 2、₂H+₃H+Ce 3+S 2) 2°。6 (G+Ce 3+S 2、E+Ce 3+S 2、S+Ce 3+S 2) 3°。5 (Ce 3+S 2、Ce 3+S 2、Ce 3+S 2、Ce 3+S 2) 4°。4 (A+₂A+₃A+H) 1。3 (₁A+₁R+H) 1。2 (₂U+V) 1。単A、₄A、N、₁U、₁H、₂H 7。sECM: 18/37=48.6%、♂8/♀9/? 1(♂47.1%)。age10.4m(SB~8y)。

b. 心室中隔完全欠如型 CAVOcv 1例。cECM: 1/1、♂1。age2m。Sy: ダウン1°。Com: 5 (Ce 3+S 2) 1°。

c. 肺動脈狭窄を合併する CAVO cPS 3例。cECM: 2/3=66.7%、♂1/♀1。age4m(8w、24w)。A: 食道憩室1、鎖肛1、胆管奇形1。R: 両肺3葉2。U: 異所性・低形成腎1、尿管・膀胱結合部狭窄1。H: 無脾2。S: 片側脊椎1。Com: 8 (A+A+A+R+U+U+H+S) 1。2 (R+H) 1。sECM: 1/3=33.3%、♂1。age6y。

d. 心房中隔欠損を合併する CAVO cASD_{II} 5例。cECM: 4/5=80.0%、♀3/? 2。age4.5m(2d~1y)。A: Mes 1、₁移動盲腸1、₂臍奇形1、₃胆管閉鎖1。R: 両肺2葉1、₁肺低形成1。U: 尿管閉鎖1、膀胱無形成1。H: 多脾1、₁胸腺萎縮1。Po: ₅ 1。Sy: ダウン2°。Com: 8 (A+₁A+₂A+R+U+H+Po) 1。5 (Ce 3+S 2、Ce 3+S₂) 2°。2 (₁R+₁H) 1。sECM: 1/5=20.0%、♀1。age4m。

e. 部分肺静脈還流異常を合併する CAVO cPAPVD 1例。cECM: 1/1、♀1。age2w。A: 臍奇形1。U: 腎低形成1。H: 多脾。Com: 3 (A+U+H) 1。

$\bar{s}ECM = 0$ 。

5.4 動脈管開存PDA 37例。 $\bar{c}ECM : 12/37 = 32.4\%$ 、 $\uparrow 5/\uparrow 7$ ($\uparrow 41.7\%$)。age10m(3d~3y)。A: Mes 4、₁移動盲腸1、₂直腸閉鎖1、₃肛門偏位1、₄肝腫1、₅胆嚢低形成1。R: TEF1、₁無氣肺1。U: 嚢胞腎1、₁水尿管1、₂尿管狭窄1、₃尿管膜嚢胞1、₄尿道下裂1。G: 精巢水瘤1。E: 下垂体前葉萎縮1、₁甲状腺低形成1、₂副腎低形成1、₃睪丸肥大1。H: 副脾1、₁脾腫1、₂胸腺萎縮3、₃胸腺肥大1、₄リンパ腫1、₅骨髄異形成1。N: 小脳虫部欠損1、₁小型脳回1、₂髓膜肥厚1、₃喉頭麻痺1。Ce: 小頭1、₁特異顔貌1、₂口蓋裂1、₃巨舌1、₄鼻骨陥凹1、₅歯牙欠落1。Se: 緑内障1。S: 多発性骨格異常1、₁泉門早期閉鎖1、₂股関節脱臼1。M: 横隔膜ヘルニア1、₁臍ヘルニア1。Sy: ダウン1°、ハーラー1°。Com: 9 (₄A+₁E+₁H+₄H+₅H+N+₁Ce+₅Ce+S) 1°。7 (A+₁A+₅A+₁R+₂U+₃U+M、A+₁A+U+₂U+₄U+N+₂S、₂H+₁M+Ce 3+S²) 3。6 (₃A+₃N+₂Ce+₄Ce+Se+₂S) 1。3 (A+₁E+₃Ce、₂E+₂H+₃H) 2。2 (G+₃E、₁N+Ce) 2。単: ₂A、R、H 3。 $\bar{s}ECM : 25/37 = 67.6\%$ 、 $\uparrow 11/\uparrow 12/? 2$ ($\uparrow 47.8\%$)。age2.6y(SB~17y)。

5.5 大動脈・肺動脈中隔欠損A・Pwindow 7例。 $\bar{c}ECM : 1/7 = 14.3\%$ 、 $\uparrow 1$ 。age26y。H: 副脾1。V: 腎動脈奇形1。Com: 2 (H+V) 1。 $\bar{s}ECM : 6/7 = 85.7\%$ 、 $\uparrow 2/\uparrow 3/? 1$ ($\uparrow 40.0\%$)。age21.6y(1y~38y)。

5.6 総肺静脈還流異常TAPVD 46例。 $\bar{c}ECM : 14/46 = 30.4\%$ 、 $\uparrow 6/\uparrow 5/? 3$ ($\uparrow 54.5\%$)。age2m(12d~5m)。A: 鎖肛2、直腸・膀胱瘻2、肛門偏位1。R: 肺分葉異常1。U: 腎無形成1、尿管無形成1、₁骨盤腎1。G: 卵巣無形成2、卵管無形成2、双角子宮1。E: 副腎低形成1。H: 副脾5、₁甲状腺内胸腺1、₂胸腺萎縮1。M: 片側横隔膜・異常筋帯1。V: 異常動脈大動脈起始1。Po: 左位肝1。Com: 4 (₂A+U+G+G) 1。3 (₁U+G+G) 1。2 (A+₂A、A+₂A、H+₂H、H+₂H) 4。単A、R、E、H、H、H、₁H、M、V 9。 $\bar{s}ECM : 32/46 = 69.6\%$ 、 $\uparrow 18/\uparrow 10/? 4$ ($\uparrow 64.3\%$)。age2.7y(10d~15y)。

5.7 部分肺静脈還流異常PAPVO 4例。 $\bar{c}ECM : 2/4 = 50.0\%$ 、 $\uparrow 1/\uparrow 1$ ($\uparrow 50.0\%$)。age9.7y(4m~19y)。A: Mes 1、₁胆管閉鎖1。R: 両肺2葉1。G: 乳頭欠損1。E: 副腎萎縮1。H: 副脾2、₁胸腺萎縮1。M: 大胸筋欠損1。Po: sH 1。Com: 6 (A+R+G+H+₁H+Po) 1。4 (₁A+E+H+M) 1。 $\bar{s}ECM : 2/4 = 50.0\%$ 、 $\uparrow 1/? 1$ 。age1.5y。

6.0 多重短絡 combined shunts

a. ASD+VSD 27例。 $\bar{c}ECM : 9/27 = 33.3\%$ 、 $\uparrow 4/\uparrow 4/? 1$ ($\uparrow 50.0\%$)。age5.5y(2d~48y)。A: 食道閉鎖2、₁メッケル1、₂肝奇形腫1。R: TEF 2、₁両肺2葉1、₂気管支奇形1。U: 水腎症1、尿管・膀胱結合部狭窄1。G: 精巢水瘤1。Ce: 口蓋裂1。S: 小児2、₁頭蓋縫線早期閉鎖1、₂肋骨奇形1、₃多指1、₄合指1、₅I趾尖足1。M: 横隔膜ヘルニア1。Sy: ピエール-ロバン 2*。Com: 5 (S+₁S+₂S+₅S+M*、A+R+₁R+₂S+₃S) 2。2 (Ce+S*、A+R、U+₁U) 3。単₁A、₂A、₂R、G 4。 $\bar{s}ECM : 18/27 = 66.7\%$ 、 $\uparrow 7/\uparrow 11$ ($\uparrow 38.9\%$)。age2.2y(22h~12y)。

b. ASD+PDA 11例。 $\bar{c}ECM : 9/11 = 81.8\%$ 、 $\uparrow 3/\uparrow 5/? 1$ ($\uparrow 37.5\%$)。age1.3y(2d~6y)。A: 食道閉鎖1、₁胃内痔1、₂メッケル1、₃鎖肛2。R: TEF 2、₁右肺無形成1、₂肺低形成1、₃硝子膜肺1。U: 重複尿管1、尿管・尿道瘻1。E: 下垂体無形成1、₁副腎低形成2。H: 副脾1、₁分葉脾1、₂頸部胸腺1。Ce: 鞍鼻1。S: 小児1、₁軟骨形成不全性小人症1、₂四肢低形成(アザラシ奇形)1、₃I指欠損1、₄指奇形1、₅槌足2、₆内反尖足1。M: 横隔膜ヘルニア1、₁強直膝1。V: 重複腎動脈1。Sy: ピエール-ロバン? 1*。Com: 6 (₂A+H+₂S+₃S+₅S+₆S) 1。5 (₂H+S+₄S+₅S+₁M) 1*。4 (A+₁A+₃A+R、₂R+Ce+₁S+M) 2。3 (₃A+R+₁R、U+₂U+V) 2。2 (E+₁E、₁E+₁H) 2。単₃R 1。 $\bar{s}ECM : 2/11 = 18.2\%$ 、 $\uparrow 2$ 。age31.5y(2h、63y)。

c. VSD+PDA 18例。 $\bar{c}ECM : 14/18 = 77.8\%$ 、 $\uparrow 7/\uparrow 5/? 2$ ($\uparrow 58.3\%$)。age1.9y(12h~15y)。A: 肥厚性幽門狭窄1、₁肝血管腫1、₂環状痔1。R: TEF 1、₁無氣肺1。U: 腎・尿管無形成1、₁腎嚢胞1、₂馬蹄腎2、₃水腎・尿管2、₄腎異常回転1、₅膀胱憩室1。G: 潜伏精巢1、₁卵巣低形成1。E: 副腎無形成1。H: 胸腺萎縮2。Ce: 短頭1、₁口蓋裂1、₂耳介低位1、₃耳介変形1、₄外耳道無形成1、₅頸部奇形1、₆高口蓋アーチ1。S: 下顎低形成2、₁脊柱側弯1、₂腕奇形

1、₃くも指1、₄合指1、₅I指奇形¹、₆外反踵骨1、₇翼状指1。M：膝関節弛緩1。V：血管奇形1。Sy：ダウン1°、16・18トリソミー1*、トリチャー—コリンズ1▽、マルファン? 1#。Com：8 (₁A+₂U+₅U+Ce+₄Ce+S+₂S+V) 1▽*。6 (R+Ce 3+S 2) 1°。4 (₃U+₄U+₆S+₇S、₃U+G+₂Ce+M、₂U+₃Ce+₄Ce+₅S) 3。3 (₁G+S+₁S) 1。2 (A+₂A、₁R+₁Ce、₁U+E、Ce+₃S#) 4。単₁A、₁U、H、H 4。sECM：4/18=22.2%、♂2/♀1/?1(♂66.7%)。age10.5y(4d~21y)。

d. ASD+VSD+PDA 9例。cECM：9/9=100%、♂4/♀3/?2(♂57.1%)。age3.9m(7d~9m)。A：メックル2、₁十二指腸閉鎖1、₂異所性十二指腸腺1。R：右肺2葉・左肺3葉1、₁肺副葉1。U：重複尿管1。G：潜伏精巣2。H：副脾2、₁胸腺萎縮2。N：脳梁無形成1、₁異常脳回1。Ce：舟状頭1、₁耳介低位1、₂小眼裂1、₃頸部ヒグロ—マ1。S：橈骨欠損1、内反手1、指奇形1。V：腎動脈奇形1。Sy：ダウン4°。Com：9 (A+R+₁H+Ce+₁Ce+₂Ce+S+S+S) 1。8 (₁A+₂A+₁N+Ce 3+S 2) 1°。6 (R+₁Ce 3+S 2、H+Ce 3+S 2) 2°。5 (Ce 5+S 2) 1°。4 (G+H+₁H+₃Ce) 1。2 (U+V、G+N) 2。単A 1。sECM：0。

7.0 狭窄 obstructions

a. 肺動脈閉鎖 PA+三尖弁閉鎖不全 TR 2例。cECM：1/2=50.0%、♂1。age2d。H：副脾1。Com：単H 1。sECM：1/2=50.0%、♀1。age4d。

b. 肺動脈狭窄 PS

i) 単独弁性 PSvlv11例。cECM：2/11=18.2%、♂1/♀1。age15h(SB,30h)。A：胆管狭窄1。G：卵巣嚢胞1。Com：単A、G 2。sECM：9/11=81.8%、♂5/♀3/?1(♂62.5%)。age10.8y(2y~34y)。

ii) PS cASD 2例。cECM：0。sECM：2/2、♂2。age3.2y(4m~6y)。

iii) PS cVSD 1例。cECM：1/1、♀1。age3d。R：TEF 1。U：水腎・尿管1、膀胱憩室1。Ce：軟口蓋欠損1。Com：4 (R+U+U+Ce) 1。sECM：0。

iv) PS cTS 2例。cECM：1/2、♂1。age6m。A：異所性腭1。Com：単A 1。sECM：1/2、♂1。age10y。

c. 大動脈閉鎖 AAt cVSD 1例。cECM：0。sECM：1/1、♂1。age2d。

d. 大動脈狭窄 AS

i) 単独弁性 ASvlv 18例。cECM：5/18=27.8%、♂3/♀1/?1(♂75.0%)。age28y(24d~57y)。A：食道憩室1、₁腭奇形1。U：重複尿管1、腎盂・尿管接合部狭窄1、₂尿道狭窄1。H：副脾1。V：腎動脈奇形1。Com：3 (U+₁U+H) 1。2 (U+₂U) 1。単A、₁A、V 3。sECM：13/18=72.2%、♂8/♀3/?2(♂72.7%)。age12y(19d~50y)。

ii) 弁上 ASspv 2例。cECM：1/2、♂1。age5y。G：性腺無形成1。M：翼状頸1。Sy：ターナー1*。Com：2 (G+M) 1*。sECM：1/2、?1。age?。

iii) 弁下 ASsbv 6例。cECM：1/6=16.7%、♂1。age13y。A：食道閉鎖1。S：多指1。Com：2 (A+S) 1。sECM：5/6=83.3%、♂5(♂100%)。age17.2y(2y~34y)。

iv) AS+MS 1例。cECM：0。sECM：1/1、♂1。age2w。

e. 単独三尖弁狭窄 TSsp(2.0TAt/S群とは異なる奇形；右室・肺動脈弁は正常大) 2例。cECM：1/2、♂1。age2d。G：潜伏精巣1。H：副脾1。Ce：口蓋裂1。Com：3 (G+H+Ce) 1。sECM：1/2=50.0%、♀1。age35h。

f. 僧帽弁閉鎖 MA 6例。cECM：4/6=66.7%、♂1/♀2/?1。age4.2w(20min~3m)。A：小網異常1、₁肝嚢胞1、₂腭低形成2。R：両肺3葉1、₁肺不完全分葉1。U：腎嚢胞1、₁重複尿管1。H：無脾1、₁副脾1。V：門脈・下大静脈奇形1。M：左横隔膜欠損1。Po：sH 2。Com：5 (A+₂A+R+H+Po) 1。4 (₁A+U+₁U+M、₂A+₁R+₁H+Po) 2。単V 1。sECM：2/6=33.3%♂1/♀1(♂50.0%)。age5.0w(3w~7w)。

g. 僧帽弁狭窄 MS 3例。cECM：0。sECM：3/3=100%、♂1/♀2(♂33.3%)。age4.7y(25d~11y)。

8.0 二腔左房 double LA 5例。cECM：0。sECM：5/5=100%、♂3/♀1/?1(♂75.0%)。age16m(9m~3y)。

9.0 卵円孔早期閉鎖 PNFO 18例。cECM：8/18=44.4%、♂3/♀5(♂37.5%)。age3d(NB~5d)。A：Mes 2、₁十二指腸・空腸逸脱1、₂メックル2。R：TEF 1、₁左肺葉異常1。U：腎嚢胞3、₁水腎・尿管1、₂重複尿管1、₃尿管閉鎖1、₄尿管・膀胱連結部狭窄1。G：双角子宮1。H：副脾2、₁胸腺萎縮1。

Ce: 頭蓋奇形 1、₁口蓋裂・兔唇 2、₂耳介低位 1。Se: 小眼球 1。S: 前腕欠損 1、前腕低形成 1、₁内反手 1、₂合指 1、₃多指 1、₄股関節脱臼 1、₅内反尖足 2。V: 腎動脈奇形 1。M: 横隔膜ヘルニア 2。Sy: 16・18トリソミー 1*、ダウン 1°。Com: 10(₂A+R+₁U+G+H+₂Ce+₃S+₄S+₅S+M) 1*。8 (U+₃U+₄U+Ce 3+S 2) 1°。6 (₂U+Ce+₁Ce+Se+₂S+V) 1。5 (A+₁A+₂A+U+M) 1。4 (₂A+S+S+₁S) 1。3 (H+₁Ce+₅S) 1。単₁R、₁H 2。sECM: 10/18=55.6%、♂3/♀4/?3(♂42.9%)。age5d(SB~5w)。

10.0 エプシュタイン Ebstein 奇形 15例。cECM: 2/15=13.3%、♀2。age9y(?、9y)。U: 重複尿管 1。G: 卵巣嚢胞 1。Com: 単 U、G 2。sECM: 13/15=86.7%、♂5/♀8(♂38.5%)。age13.4y(3d~22y)。

11.0 冠状動脈肺動脈起始 Cor from PA 3例。cECM: 1/3、♀2。age10w。G: 卵巣嚢胞 1。Com: 単 G 1。sECM: 2/3、♀2。age6m(6m、6m)。

12.0 冠状動脈入口部・分布奇形 anom Cor 6例。cECM: 2/6=33.3%、♂1/♀1。age11m(6m、16m)。A: Mes 1、メッケル 1、異所性膵 1。U: 胸廓内腎 1。H: 二分脾 1。N: 水頭症 1、マジヤンディ Magendie 孔欠如 1。S: ロト胸 1。Sy: ダウン 1°。Com: 11(A+A+A+U+H+S+Ce 3+S 2) 1°。2 (N+N) 1。sECM: 4/6=66.7%、♂1/♀3(♂25.0%)。age63.3y(44y~88y)。

13.0 バルサルバ Valsalva 洞瘤 sV aneurysm 2例。cECM: 1/2、♂1。age23y。Ce: 高口蓋アーチ 1。Se: 水晶体偏位 1。S: 脊柱側弯 1、くも指 1。Sy: マルフアン 1#。Com: 9 (Ce+Ce 3+Se+S+S+S 2) 1#。sECM: 1/2、♂1。age4y。

14.0 血管輪(単独) vas. ring 3例。cECM: 2/3、♀2。age2.4m(3w~4m)。R: 肺副葉 1。H: 胸腺萎縮 1。M: 毛根嚢胞 1。Com: 2 (R+H) 1。単 M 1。sECM: 1/3、♂1。age6y。

15.0 肺動脈下行大動脈起始 PA from des Ao 2例。cECM: 0。sECM: 2/2、♂1/♀1。age4.5w(3w、6w)。

16.0 末梢肺動脈狭窄 radial PAS 1例。cECM: 0。sECM: ♂1、age23y。

17.0 原発性心内膜線維弾性症 EFE 17例。cECM: 1/17=5.9%、♂1。age3w。G: 異常卵胞 1。Com: 単 G 1。sECM: 16/17=94.1%、♂4/♀9/?3(♂30.8%)。age1.8y(2m~8y)。

19.0 流出路小室を伴う単心室 SV cSOC 1例。cECM: 0。sECM: 1/1、♂1。age7y。

20.0 先天性心ブロック 1例。cECM: 0。sECM: 1/1、♂1。age7y。

21.0 先天性僧帽弁閉鎖不全 MR 2例。cECM: 0。sECM: 2/2、??。age44.5y(28y、61y)。

22.0 2尖大動脈弁 bicuspid Avlv 7例。cECM: 2/7=28.6%、♂1/♀1。age15y(SB、30y)。U: 右腎無形成 1。E: 副腎低形成 1。N: 無脳 1。M: 横隔膜欠損 1。Com: 3 (E+N+M) 1。単 U 1。sECM: 5/7=71.4%、♂2/♀2/?1。age24.4y(5m~64y)。

23.0 先天性膜性部中隔瘤 m.p.aneurysm 3例。cECM: 0。sECM: 3/3、♂3。age27.8y(4m~60y)。

24.0 原発性肺高血圧 PPH 3例。cECM: 0。sECM: 3/3、♂1/♀2。age3.3y(17h~10y)。

25.0 心臓・房室位置異常 malposition

a. 孤立性左心症 isolated levocardia, isLvc 8例。cECM: 8/8=100%、♂4/♀1/?3(♂80.0%)。age4m(5d~2y)。CTGA+CAVO+PA_t+TAPVD¹、CTGA+CAVO+PA_t+APVD²、CTGA+CAVO+PA_t+IVC+AVD³、CTGA+CAVO+PS+TAPVD+rtAo⁴、PTA+PS+AVD⁵、PTA+VSD⁶、HAo+CAVO⁷、HAo+AVD⁸。A: Mes 2、₁結腸回転異常 1、₂移動盲腸 1、₃食道閉鎖 1、₄十二指腸閉鎖 1、₅鎖肛 1、₆膵奇形 1。R: TEF 1、₁肺分葉異常 3。H: 無脾 3、二分脾 1、副脾 1。S: 骨格異常 1。Po: sH 5、sI 3。Com: 5 (₃A+₅A+R+S+Po²、A+₁A+₁R+H+Po²) 2。4 (A+₄A+₁H+₁Po) 1⁶。3 (6 A+₂H+₁Po⁸、₁R+H+Po⁴) 2。2 (H+Po¹、₁R+₁Po⁴) 2。単₁Po 1。sECM: 0。

b. 混合(房室不一致)mixLvc21例。cECM: 6/21=28.6%、♂4/♀2(♂66.7%)。age10.6y(4m~30y)。(註: 逆位 i、錯位 h)逆位大血管完全転位 iCTGA+逆位心室 iV+AVD¹、iCTGA+iV+PA²、iCTGA+iV+CAVO+PA²+TAPVD³、CTGA+逆位心房 iA⁴、CTGA+VSD+PS+iA+APVD+AVD+rAo⁵、iPTA+iV+CAVO⁶。A: Mes 1、₁異所性脾 1。R: 両肺 3葉 1。U: 腎低形成 1。G: 卵巣嚢胞 1。H: 無脾 1、₁多脾 1、₂副脾 1。V: 重腹下大静脈 1。Po: sH 2、sI 2、(正常位 sS 2)。Com: 4 (A+R+H+Po) 1³。3 (G+₁H+Po) 1¹。2 (₁A+₂H⁶、U+V²) 2。単₁Po⁴、₁Po⁵ 2。sECM: 15/21=71.4%、♂5/♀8/?2(♂38.5%)。age8.0y(2d~37y)。iCTGA+iV+VSD+PA²、iCTGA+iV+VSD+TS+PS、iCTGA+iV+VSD+PS、iCTGA+iV+TA²+PS、iCTGA+iV+TA²+PS、iCTGA+iV+VSD、iCTGA+SV+SOC、CTGA+iA+VSD、CTGA+iA+VSD、CTGA+iA+VSD+AVD、CTGA+iA+MS、CTGA+iA、TBA+iA+Ebstein、大血管逆位 iGA+iV、iGA+iV。

c. 鏡像右心症 mirror image dextrocardia, mrr Dxc 7例。cECM: 7/7=100%、♂4/♀1/?2(♂80.0%)。age16.8y(2m~78y)。(Dxc c̄ sI) iCTGA+iV+iA+TAPVD¹、iPTA+iV+iA+CAVO+PA²、iGA+iV+iA+fCoA+PAPVD³、iGA+iV+iA+PAPVD⁴、iGA+iV+iA⁵。(Dxc c̄ 内臓正常位 sS(孤立性 Dxc)) iCTGA+iV+iA+CAVO+PA²、iTOF⁷。A: Mes 1、₁脾低形成 1。R: 肺部分無形成 1。U: 重複尿管 1。H: 副脾 4、₁多葉脾 1。Po: sI 5、₁(sS 2)。Com: 4 (₁A+R+H+Po) 1⁴。3 (A+H+Po²、H+₁H+₁Po⁶) 2。2 (U+Po⁵、H+Po¹、H+₁Po⁷) 3。単 Po 1³。

d. 混合(房室不一致)mix Dxc 10例。cECM: 7/10=70.0%、♂4/♀1/?2(♂80.0%)。age3.3m(5d~7m)。iCTGA+iV+正常位心房 sA+VSD₀+PA²+PDA¹、iCTGA+iV+sA+VSD₀+ASD+PDA+rAo²、TrA+iV+sA+CAVO+rtAo³、iGA+iV+sA+ASD_{II}+PAPVD+rAo⁴、iGA+iV+不明位心房? A+ASD_I+ASD_{II}+PAPVD+rAo⁵、iGA+iV+? A+PTt+MA²+ASD_I+TAPVD+rPDA+rAo⁶、iGA+iV+sA+fCoA+PAPVD+vas.ring+rt.subc A from desAo+rAo⁷。A: Mes 1。R: 肺分葉異常 1、₁気管憩室 1。Po: sI 4、sH 1。Com: 2 (A+R) 1²。単 R¹、Po³、Po⁴、Po⁵、Po⁶、Po⁷ 6。sECM: 3/10=30.0%、♂3。age2.3m(23d~3m)。iPTA+iV+? A+PA²、iCTGA+iV+VSD+PS、iGA+iV+

VSD+PDA。

e. 回転(軸性)piv Dxc 5例。cECM: 4/5=80.0%、♂1/♀2/?1。age4.8w(7d~3m)。PTA+PA²、fCoA+VSD²、fCoA+ASD+PDA³、comm. atr⁴。A: Mes 1。R: 両肺 2葉 1、₁肺低形成 1。U: 腎嚢胞 1。G: 潜伏精巢 1、卵嚢胞 1。H: 多脾 1。V: 下大静脈欠損 1。M: 横隔膜無形成 1、₁膈ヘルニア 1。Po: sH 1。Com: 5 (A+R+H+V+Po) 1⁴。3 (₁R+U+M) 1³。2 (₁G+₁M) 1²、単 G 1¹。sECM: 1/5=20.0%、♂1。age37y。CTGA+VSD+PS。

f. 中心症 Mesocardia. Msc 5例。cECM: 3/5=60.0%、♀2/?1。age4.5m(4m、5m、?)。[mix Msc]。CTGA+iA+ASD+PS¹。piv Msc; ASD_I+APVD+AVD²、atp TS+iSVC³。R: 肺分葉異常 1。H: 副脾 1。N: 脊髄膨隆部欠如 1。Ce: 長頭 1。S: 焼骨欠損 1、I 指欠損 1。M: 横隔膜無形成 1。Po: isH 1、sI 1。Com: 5 (N+Ce+S+S+M) 1³。3 (R+H+Po) 1²。単₁Po 1¹。sECM: 2/5=40.0%、♂1/♀1。age4.5m(3d、9m)。[mix Msc] iCTGA+SV c̄SOC+PS。[piv Msc] fCoA+PDA。

26.4 グリコーゲン(貯蔵)病(ポンペ Pompe) 5例。cECM: 3/5=60.0%、♂3。age5.4m(11d~11m)。A: 肝奇形腫 1。G: 精巣水腫 2。Com: 単 A、G、G 3。sECM: 2/5=40.0%、♂1/?1。age7.5m(4m~11m)。

27.0 先天性多弁疾患 multivlv d 7例。cECM: 5/7=71.4%、♂3/♀1/?1(♂75.0%)。age2.1y(2m~5y)。A: 直腸腔瘻 1、₁肝腫 1。R: 肺分葉異常 2。U: 腎盂・尿管連結部狭窄 1。H: 副脾 2、₁脾腫 1、リンパ節腫脹 1。N: 髄膜肥厚 1、₁脳皮質萎縮 1、大型脳回 1。Ce 特異顔貌 3、₁大型頭部 1、₂眼裂離開¹、₃巨舌 1、₄鞍鼻 1。S: 頭蓋骨奇形 1、₁亀背 1、₂多発性軟骨異形成 1、₃尖足 1、₄反り足 1。M: 手掌猿線 1。Sy: ハーラー-2⁰。Com: 11(₁A+₁H+₂H+N+₁N+Ce+₁Ce+₂Ce+₄Ce+₁S+₃S) 1⁰。8 (R+U+H+Ce+₃Ce+₂S+₄S+M) 1⁰。3 (R+H+Ce) 1。単 A、S 2。sECM: 2/7=28.6%、♂2。age7.8y(20m、15y)。

A 単発各個奇形 isolated individual anomaly

A₁ 大動脈弁奇形(2弁は22.0に別掲)Avlv anom 2例。cECM: 0。sECM: 2/2、♂2。age37y(19y、55y)。

A₂ 肺動脈弁奇形 Pvlv anom 2例。cECM: 0。

sECM : 2/2、♂2。age27y (10d、54y)。

A₃ 僧帽弁奇形 Mvlv anom 2例。cECM : 1/2、♀1。age3y。G : 卵巣嚢胞1。E : 甲状腺萎縮1。Sy : 早老症。Com : 3 (G+E+Sy) 1。sECM : 1/2、♀1。age69y。

A₅ 重複僧帽弁口 double M orifice 2例。cECM : 1/2、♂1。age8y。G : 精巣低形成1。N : 脳神経膠(グリア)症1。S : 右下肢萎縮1。Com : 3 (G+N+S) 1。sECM : ♂1。age7y。

A₆ 重複三尖弁口 double T orifice 1例。cECM : 0。sECM : 1、♂1。age73y。

A₈ 異常筋束 abn band 2例。cECM : 2/2、♀2。age36y (26y、46y)。〔LA内〕A : ₁副肝葉1。V : 脳動脈奇形1。〔LV内〕A : Mes 1。R : 両肺3葉1。Po : 部分的sH 1。Com : 3 (A+R+Po) 1。2 (₁A+V) 1。sECM : 0。

A₁₁ 卵円窩瘤 FsO aneurysm 1例。cECM : 1/1、♂1。age24y。N : 小型脳回1。M : 皮膚欠損1。Com : 2 (N+M) 1。sECM : 0。

A₁₂ 上大静脈奇形 SVC anom 2例。cECM : 0。sECM : 2/2、♂1/♀1。age SB (SB、?)。

A₂₆ 心膜欠損 Pericard defect 1例。cECM : 1/1、♂1。age1d。R : 左肺胸膜低形成1。M : 横隔膜ヘルニア1。Com : 2 (R+M) 1。sECM : 0。

A₁ 特発性右室肥大 pRVH (PPH は24、0 に別掲) 3例。cECM : 1/3、♂1。age1.5m。M : 多発性奇形1。Com : M 1。sECM : 2/3、♂2。age1d (?、1d)。

A₁₁ 肺静脈奇形 PVanom 2例。cECM : 2/2、♂1/♀1。age3.5m (1d、7m)。M : 横隔膜欠損1。₁低血糖。Com : 単M、₁M 2。sECM : 0。

A₁₁₁ 非定型大動脈・僧帽弁閉鎖 AAt et MAt atp。cECM : 1/1、♂1。age4d。U : 馬蹄腎1。H : 副脾1。S : 内反足1。Com : 3 (U+H+S) 1。sECM : 0。

A_{iv} 共同円錐 common conus 2例。cECM : 1/2、♀1。age SB。A : Mes 1。R : 右肺低形成1。U : 腎嚢胞1。G : 卵巣低形成1。N : 脳低形成1。Ce : 上顎・口蓋裂1。Se : 小眼球1。S 脊椎分離1、内反足1。Com : 9 (A+R+U+G+N+Ce+Se+S+S) 1。sECM : 1/2、♀1。age ?。

A_v 鎖骨下動脈奇形 subcA anom 3例。cECM : 2/3、♂1/♀1。age4.3m (18d、8m)。R : TEF 1、₁肺奇形腫1。Com : 単R、₁R 2。sECM : 1/3、?1。age ?

以上が CHD と ECM との関連についての一次資料

のすべてで、一例毎の再検討の結果、表5では記載不備で除外した例から CHD は8例復活、cECM 例は9例の増加をみた。CHD 総計1295例、cECM は486例で、全体の合併率は37.5%となる。CHD の分類については、1965年当時の分類では心臓の位置診断、特に Dxc の診断基準に問題があり、今回は3例程単なる右室拡大による仮性 Dxc とみなして心内奇形による別分類に移し変えた。ECM の系統的分類では多系に亘る奇形の処理が難しく、恣意的判断に委ねざるをえないものがあり、ダウンでは構成奇形を平均的に Ce 3+S 2 に分解したり、TEF は R 系に分類し、食道閉鎖を伴うもののみ R とともに A 系にも数えることとした。奇形が正常範囲内の変異か境界不明瞭なものは解剖医に従って整理し、奇形群の診断は定型例とともに非定型、不全型も?を付けて拾い上げた。また ECM の個々の奇形分類も一部訂正した。そのため表5の成績に今回変更を加えた次第である。CHD と ECM の関連は真に複雑で、一筋縄では役に立つ法則を発見することは難しいが、この原資料は新進気鋭の研究者に十分利用して頂き、奇形の発生病理解明に是非とも役立てて欲しいと念願している。ここでは著者の気付いた2~3の手掛りに触れてみたい。

CHD に合併する ECM の特徴

全 CHD の ECM 合併率37.5%より高い CHD は CAVO (χ^2 , $P < 0.01$)、重複短絡 (χ^2 , $P < 0.001$)、Dxc (χ^2 , $P < 0.001$) ; 低いものは CTGA (χ^2 , $P < 0.001$)、HAo (χ^2 , $P < 0.05$)、AS、PS などである。CHD の複雑化とともに ECM 合併率は上昇する。ECM の種類は S、Ce、A、H、U 系に多く、R、G、M、N、Se、Sy の順に減少する。

CTGA では sVSD の ECM が最も低率で、A、N、Ce、Se、S、M 系の奇形を欠き、H、E、R、U、G 系が少数合併する。cVSD、cSV、cTAt/S、cMAt/S、cCAVO、cAPVD、(atp TGA) の順に高率となり、Po 系が目立つ。ECM の種類としては無脾、副脾、Mes に伴う腸管配置の異常 malrotation、両肺3葉、sH、sI と連なる内臓の右側相同性 right isomerism (右半身の特徴が左側にも表現される) の傾向が合併心奇形の参加につれて明瞭となる。それに加えて、腎無形成・低形成、尿道下裂などポッター-Potter 症候群の萌芽ともみられる奇形も含まれる。TBA の ECM は CTGA 並に低率で、多脾・sH が含まれ、逆に左側相同性 left iso. が僅かに顔を出す。PTA の ECM は cPAAt でほぼ平均



図1 卵円孔早期狭窄心の右側内面。4日、男。↓卵円窩。

並、 $\bar{c}PS$ 、 $\bar{c}TAt/s$ 、 $\bar{c}CAVO$ 、 $\bar{c}APVD$ で高率となり、S、Ce、H、U系を中核としてE系を除く各系に広く分布する。13・15トリソミー(T)、ダウン、マウエルマイヤー、ピェール・ロバン(P-R)など多彩なSyがECMを増加させている印象がある。 $\bar{c}CAVO$ で無脾、 $\bar{c}APVD$ で無脾と多脾がともにsHを合併している。また腎無形成とR、Ce、N、S系の増加などポッター系の構成要素の増加も目立つ。TrA、TOFtypのECM合併率は僅かに平均を下廻るが、個々の奇形はS、Ce、A、U系を主として各系に広くCHD平均にやや近似した分布を示す。TOFの合併Syとしてはダウンが多い。H系は副脾・分葉異常に留まり、左右相同傾向は比較的弱い傾向である。低率ではあるが眼球無形成がPTA、TrA、TDFに散在する。〔岡田了三、Lev M：心外奇形よりみた大血管転位症の特性。第55回日循地方会。11月29日、1969年。日循会誌1971，35：312。〕

TAt/S $\bar{s}VSD$ のECMはTAtで平均並、TSで低率、 $\bar{c}VSD$ 、 $\bar{c}PDA$ で高率となる。ECMの分布はTOFに似るが、TEF、馬蹄腎、潜伏精巣、陰閉鎖、眼球底形成、聾などを含む〔岡田了三、Lev M：心外奇形よりみた三尖弁閉鎖(狭窄)症の特性。第56回日循地方会。2月21日、1970年。日循会誌1971，35：583-4。〕

HAoのECMは低率で、 $\bar{c}MAt$ の奇形分布はTAtのそれと類似、 $\bar{c}MS$ の分布はTEF、小眼など含みTS、TOFと酷似し、13・15Tを合併する。HAoは上行大動脈低形成が上流の左室・左房の低形成を続発したものと理解されているが、同様の左心低形成を特長とする図1に示すPNFOでは上流の卵円孔が早期狭窄/閉鎖することによる心房での生理的右→左短絡血量の低下が、下流の左房・左室・大動脈の発育不全を

続発すると別の解釈が与えられている。図は高度に拡張・肥大した右室内面を示し、卵円窩は痕跡的に小さく、大型のキアリChiari網を合併している。三尖弁口は拡大し、弁尖は不規則に肥厚し、前尖は異常に多数の乳頭筋に支持されている〔岡田了三：心臓のアトラス③。日本臨床1975，33(8)：2624-5。〕。このPNFOではECMはHAoの2倍に達する高率を示すが、奇形の分布はHAo $\bar{c}MS$ とほぼ完全に一致するので、両者の形態発生には共通点があると推定できる。ちなみにPNFOには16・18Tの合併がある。CoAのECMはfCoA $\bar{s}VSD$ とaCoAで平均並、fCoA $\bar{c}VSD$ 、tCoAで高率である。奇形の分布・種類はHAo、TAt/Sに似るが、その上にG系として性腺無形成、卵巢低形成、潜伏精巣および多彩なSyが加わる。H系では副脾、胸腺萎縮が主で $\bar{c}CAVO$ のみ無脾を合併する〔岡田了三、Lev M：心外奇形よりみた大動脈路低形成及び大動脈縮窄症(左心低形成症候群)の特性。第58回日循地方会。10月3日、1970年。日循会誌1972，36：221-2。〕

ASDのECMはASD_{II}で平均を僅かに上廻るが、ASD_Iでは平均並である。ASD_{II}の奇形はA・E・Ce系が目立ちSが少ない。ASD_IではA・R・U系を欠く。H系奇形はI・IIとも副脾に留まりPo系奇形は少ない。ASDatpではダウンが主役となる〔岡田了三、Lev M：心外奇形よりみた心房中隔欠損症の特性。第59回日循地方会。2月6日、1971年。日循会誌1972，36：658。〕

VSDのECM合併率は平均を上廻る。VSDmではH、Ce、S、A、U、GなどR、Eを除く殆どすべての系の奇形；特に馬蹄腎、メッケル、鎖肛、TEF、Mes、潜伏精巣、指の奇形、ダウンなどを合併する。VSDoではECM種類・分布はVSDmに準じるが、合併率は倍増し、ダウンを含む。VSDcのECMは低率でA、R、U各1に留まり他のVSDとは異質である。VSD全体ではCe系で口蓋裂・兔唇、S系で四肢の奇形が目立ち、その分布はCoAと類似する。VSDがASDを除くCTGA、TS、CoA、PDAと合併すると、ECMは2・3倍高率となる。その場合に増加する奇形はTEF、Mes、馬蹄腎・嚢胞腎などU系、副脾、四肢末端奇形などである〔岡田了三、Lev M：心外奇形よりみた中隔欠損(VSD)の特性。第60回日循地方会。5月15日、1971年。日循会誌1972，36：921。岡田了三：心奇形に合併する心室中隔欠損の有無と心外奇形の関係。第78回日循地方会。12月13日、1975年。日循会誌1977，41：807。〕

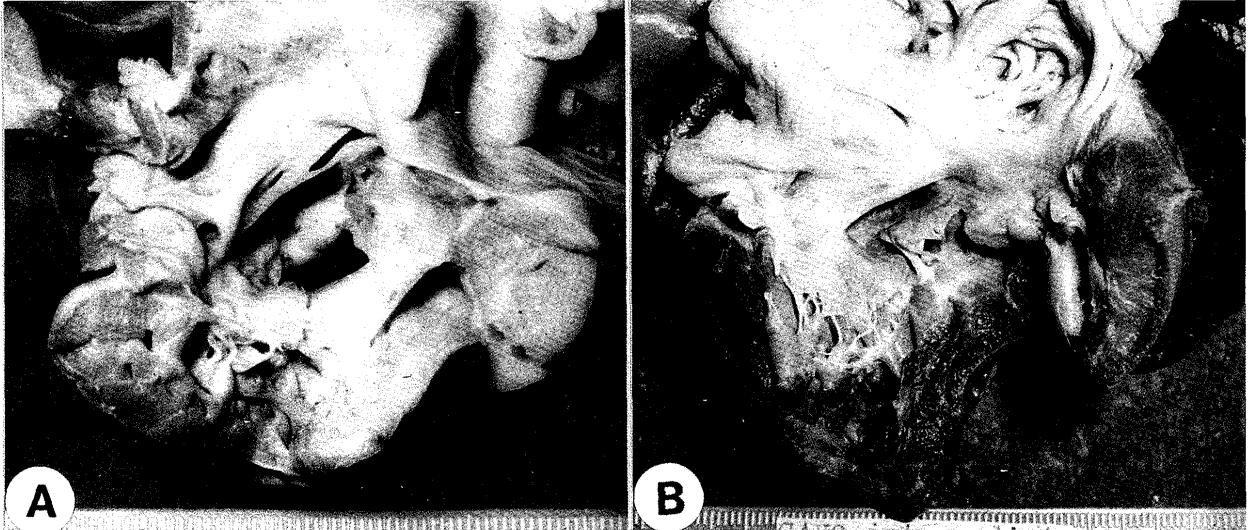


図2 CAVO心の右側内面。A. ダウン症。B. 非ダウン症。ともに4ヶ月、女。

CAVO_{typ}のECM合併率は心単独奇形としては最高の51%に達し、cECM群の47%にダウンが合併するのも特徴的である。従ってCe、S系に加えてA、U、H系をはじめ全系統の奇形が含まれるが、H系では脾の奇形は比較的少数に留まる。ダウンと非ダウンCAVOが半々を占めることから、この2者間にCAVOの形態に相違があるか?検討の必要がある。図2に年齢と性を揃えたダウンCAVO④と非ダウンCAVO⑤の右心内面を示す。④では右房・右室の心内膜はびまん性に白色で房室弁は弁体・腱索ともモッタリした肥厚、乳頭筋は短小で配列は乱れ、とくに短い前乳頭筋に付着する腱索は膜様構造物を形成し、右室壁も何となくモッタリ肥厚している〔岡田了三:心臓のアトラス⑩。日本臨牀1979, 37(3):578-9.〕。組織学的には結合織は基質を多く含み粘膜腫様の所見がみられる。⑤ではCAVOの形態は④と同じであるが、心内膜は右房のびまん性白色化に比して心室では斑状となり、弁膜・腱索・乳頭筋は正常性を保ち、キッチリした構造を示す。肥厚した右室心筋には小血管周囲の境界鮮明な線維症が分布し、正常心筋の肥大所見を呈する。以上の所見から、ダウンと非ダウンでは当初の形態奇形は同じレベルで発生しても、前者で組織の未熟状態が持続し、後者では奇形発生要因が終息後、組織の成長・成熟度は一応正常に戻ったと考えるのが妥当な見方であろう。TOFのダウンと非ダウン心の比較でもCAVOの場合と全く同質の相違が見出される〔Matsuo N, Oshima M, Naganuma M, Shimizu K, Okada R, Sperling DR: Major and minor anomalies in Japanese children with Down's syndrome. Jpn

Heart J, 1972, 13: 307-16.〕。CAVO cPSではECMは増加し、Ce、S系は目立たず、無脾が出現、CAVO cASDではECMは更に増加し、その分布はCAVO_{typ}と同質で、ダウンとsHが合併する〔岡田了三, Lev M: 心外奇形よりみた共通房室口(CAVO)の特性。第61回日循地方会。9月25日, 1971年。日循会誌1973, 37: 566.〕。その外、CAVOがCTGA、PTA、TOFに合併するといずれもECMが増加し、TGAでPo奇形、無脾、Mes、肺分葉異常が目立ち、TOFでダウンが増える〔岡田了三: 先天性心奇形の一部としての共同房室口(CAVO)の心外奇形との関係。第80回日循地方会。6月12日, 1976年。日循会誌1978, 42: 85.〕。

PDAのECM合併率は平均を僅かに上廻り、奇形分布はCAVOに似るが、下垂体・甲状腺・副腎低形成などE系が加わる。A・P窓奇形のECMは低率である〔岡田了三, Lev M: 心外奇形よりみた動脈管開存症(PDA)の特性。第63回日循地方会。2月26日, 1972年。日循関東地方会。2月26日, 1972年。日循会誌1973, 37: 1407-8.〕。

TAPVDのECMはやや低率で、A、U、G、H系; 鎖肛、直腸膀胱痿、腎・卵巣無形成、副脾が主で、Ce、S系が欠落し、CTGAに似る。PAPVDでECMは高率となり、sHの合併があるが、奇形の分布はTAPVDと同列である〔岡田了三, Lev M: 心外奇形よりみた肺静脈還流異常症(APVD)の特性。第67回日循地方会。2月24日, 1973年。日循会誌1974, 38: 1049.〕。

多重短絡のECMは、合併率が平均並のASD+VSDを除いて、ASD+PDA、VSD+PDA、ASD+VSD+PDAでともに高率で、ダウンをはじめ多彩な

Syを合併する。奇形分布はCAVOに似るが、小頤が目立ち、ASD+VSD、ASD+PDAでCe系が少なく、Po系は見られない〔岡田了三、Lev M：心外奇形よりみた複数短絡群(combined shunts)の特性。第65回日循地方会。9月30日、1972年。日循会誌1974, 38：827.〕。

ASのECMは低率で、AS_{vlv}でA、U、H系の散発、AS_{spv}でターナー、AS_{sbv}で食道閉鎖と多指の合併がある。PSのECMは更に低率でA、R、U、H、Ceに散在するが、その種類には特異性はみられない〔岡田了三：心外奇形よりみた先天性大動脈弁狭窄、肺動脈狭窄の特性。第68回日循地方会。5月26日、1973年。日循会誌1975, 39：235-6.〕。

心臓および房・室の位置異常とECMの関連は、心奇形そのものと位置異常による影響が重なるため複雑化する。内臓位置異常の合併は高率で逆位・錯位には無脾、多脾、Mes、肺分葉異常を合併する。大筋では無脾とrt iso、多脾とlt isoの関連がみられ、個々のECM分布はCTGA、APVD型を示し、高率ではない〔岡田了三：心外奇形よりみた心位異常の特性。第69回日循地方会。9月8日、1973年。日循会誌1975, 39：723. 岡田了三：内臓位置異常と心奇形の相互関係。第70回日循地方会。12月8日、1973年。日循会誌1975, 39：1259.〕。

その他、孤発の心奇形にもダウンなどトリソミーSy、P-R、マルファン、ハーラーなど染色体異常や先天性代謝異常に合併して散発するECMの合併がある。原発性EFE、エプシュタイン、二腔左房ではECM合併は低率である。

全cECM例の5%以上に繰返し出現する個々のECMは、1) 副脾67、2) Mes47、3) 胸腺萎縮34、4) 口蓋裂32、5) 肺分葉異常31、6) 指奇形25である。この中で1) 2) 5)はPo(iso)系、4) 6)は頭端・四肢系としてまとめられるが、全CHDに偏りなく散在する。3)は母体との免疫系不適合や感染による二次的变化なども示唆される所見である。

ECMの組合せからみたCHDの類縁関係

ECM合併率の高いCAVO、重複短絡ではダウン、P-RなどSyが有意に多く、PTA、TOF、ASDがこの系列に並び第1極をつくる。第2極としてPo系のDxc、Lvcが存在し、VSDがこの2極を結ぶ。一方、ECMが低率のCTGA、TAPVD、AS、PSが第3極を形成する。CoA、HAo、TAt/Sはこの3極の中間点に

あり、VSDと類似する。PDAではECMの分布が広範囲に及び、3極とは異なる位置を占める。第1極はトリソミーで代表されるような遺伝子変異が心臓を含む全身の発生・分化の異常を誘発；第2極は胎生早期の左右分化の異常；第3極は心臓管の近位・遠位端の捩れ・分化の決定時期に胎児に加えられた一撃(子宮内環境の一過性悪化?)などが病因となった可能性を指摘できる。また、母体の感染症に続発する胎児の炎症や、子宮内環境の悪化によるアノキシアなどの関与がPDAや3極中間型奇形の発生に無視できない影響を及ぼしているとみなされる〔岡田了三：心外奇形合併率よりみた先天性心疾各群の類縁関係。第82回日循地方会。12月11日、1976年。日循会誌43, 1979：122-3.〕。

CHD c/s ECMにみられる性差

CHD cECM；♂221/♀202。sECM；♂429/♀293。ともに男性優位、s群で性差は一層顕著である。CTGA、TOF、HAo、CoA、AS、Dxc；c、sともに♂>♀、Lvc；cで♂>♀、sで♂<♀。PTA、(TBA)、TAt/S、shunts、APVD、(PS)；c、sともに♂=♀。ASD、VSD；cで♂<♀、sで♂>♀。CAVO、PDA；cで♂<♀、sで♂=♀。各CHD群内ではsVSDで♂♀；cVSD、cCAVOで♂=♀；cASDで♂<♀となる傾向を認める〔岡田了三：先天性心奇形に伴う心外奇形にみられる性差。第71回日循地方会。2月16日、1974年。日循会誌39, 1975：1376.〕。

その他

sECMがcECMよりも生命予後が良いCHDはCTGA、TrA、TOF、TS、ASD_{II}、VSD₀、CAVO、TAVD、ASD+PDA、VSD+PDA、PS、エプシュタインなどである。

北米は合衆国であり、今回の対象にも白人、黒人が混在している。前半の血液型の研究では対象を黒人小児に限定した。当時のシカゴでは人口比は圧倒的に白人の比率が高かったが、民主党が強い市政下で、人種問題はかなり微妙な段階にあり、先天性CHDセンターでも技術者は白人・有色人種混成で一定率の少数民族出身者採用が義務づけられていた。病理診断記録にも人種を記入する所と避ける施設があり、公的資金援助を求める上でレヴ所長も、人種別統計を公表することに腰が引ける立場にあるため、この仕事に人種間の差異を求めることに躊躇があった。本邦人と比較する場合の一助として、人種記録のある症例につき白人、

黒人の比率を提示すると、本研究の対象では白人の比率が \bar{c} ECM で84.8%、 \bar{s} ECM で86.2%となる。実状は小児の病理解剖により協力的なのは白人であるが、人種記載を断るのは黒人に多いので、白人：黒人比は実状70%：30%程度と予想される。

以上パース紀要に3回に亘って1963～'66年にシカゴで体験した研究生活の全貌を報告した。当時のシカゴではCHD領域では病理のレヴ所長、臨床のガズール Gasul BM、ローゼンタール Rosenthal IM、ミラー Miller RA、ポール Paul MH、外科のポッツ Potts WJ ら諸先生；心臓病内科ではルイサダ Luisada AA(当時坂本二哉先生が留学中)、ヘクト Hecht HH 先生等；不整脈のカッツ Katz LN、ピック PickA、ランゲ

ンドルフ Langendorf R 先生達(当時五十嵐正男先生が留学中)が東海岸に負けるな追い越せと大活躍で、アメリカ医学隆盛期の息吹を十分吸収することが出来た。

'66年夏には、レヴ所長から留学期間延長の申し出があり、同時に東大第二内科の新入り時のオーベン中西淳雄先生より帰国後の東京都養育院付属病院勤務への勧誘が重なり、両親の老齢化を考慮して、アメリカ留学に終止符を打つことを決心した。'66年10月31日付でシカゴCHDセンターを退職、有給休暇を利用して10月14日に愛車'60年型コルベールを駆ってアメリカ大陸横断に挑み11月4日サンフランシスコ発、ホノルル経由で11月6日、3年4ヶ月振りに帰国した次第である。今回は養育院時代の思い出を記してみたい。