

Rubinstein-Taybi 症候群の 1 例

(特に歯科的所見を中心として)

袖井 文人 野坂 久美子 甘利 英一

岩手医科大学歯学部小児歯科学講座* (主任: 甘利英一教授)

[受付: 1982年9月17日]

抄録: 今回、著者らは Rubinstein-Taybi 症候群と診断された 1 例を経験した。Rubinstein-Taybi 症候群とは、幅広い拇指および第 1 趾、特有の顔貌、精神運動発達遅延などの一連の症状を有する新しい症候群として 1963 年に初めて報告されてから、本邦でも現在まで 75 例の報告がある。しかしながら、今まで歯科領域からの報告は非常に少ない。今回は、主に口腔内所見ならびにその処置法について報告する。本症例は Rubinstein-Taybi 症候群の臨床的特徴をほとんどそなえていた。とくに口腔内に関しては、本症候群の特徴である高口蓋、上下顎劣成長、著明な叢生、強度の辺縁性歯肉炎を示しており、さらに上顎正中過剰歯、 $\frac{643}{643}$ の cross bite、 $\frac{26}{26}$ の先天性欠如などの異常所見もみられた。しかし、歯牙の形態異常や形成不全は認められなかった。また処置に関して問題となるのは、取り扱いの上で精神発達遅延と反復する呼吸器感染であり、それらを考慮した上で次のような治療計画に基づき処置を行った。①著しい叢生による歯肉炎、ウ蝕の多発を予防するための列外歯の抜歯②ウ蝕歯の保存処置③歯肉炎に対する brushing 指導④ cross bite に対する上顎の拡大である。その結果現在では、口腔内の著しい改善がみられてきている。

I. 緒 言

Rubinstein-Taybi 症候群は 1963 年、Rubinstein と Taybi¹⁾ が幅広い拇指および第 1 趾、逆蒙古状眼裂・鉤鼻・耳介低位などによる特有な顔貌、精神運動発達遅延などの一連の症状を有する新しい症候群として、7 例の小児について初めて報告した。その後、多くの症例が追加され、1971 年には、Rubinstein²⁾ によって 224 症例が集計され、さらに詳細な検討が加えられた。現在、海外では 250 例を越す報告があり、本邦においても 1964 年 建田³⁾ の報告以来 75 例の報告がある。それらの報告における口腔内所見は、高口蓋、小下顎症、口腔内狭小、叢生、巨大舌など非常に多彩で興味深いものであるが、ほとんどが断片的報告にすぎず、とくに本邦における歯科領域からの詳細な報告はいままで全

くみあたらない。今回著者らは、岩手県立病院にて Rubinstein-Taybi 症候群と診断され、本学歯学部小児歯科にウ蝕処置ならびに歯列不正を主訴として来院した患児を経験したので、主に口腔内所見ならびにその治療法について報告する。

II. 症 例

患児: T. S., 14 歳 0 カ月, 男児

主訴: ウ蝕処置および歯列不正

家族歴: 両親に血族結婚なく、家族内に先天異常、精神発達遅延のものを認めない。患児出生時、父親は 39 歳、母親は 32 歳であった。同胞は 3 人で第 1 子、第 2 子は健康女児で、患者は第 3 子である。

妊娠および出産歴: 母親は妊娠 1 カ月頃よりつわりがひどく、食欲なく、それが出産時まで続

A case of the Rubinstein-Taybi syndrome (Special reference to observation of the dental findings.)

Fumihito SODEI, Kumiko NOZAKA, Eiichi AMARI

(Department of Pedodontics, School of Dentistry, Iwate Medical University, Morioka 020)

*岩手県盛岡市中央通 1 丁目 3-27 (〒020)

Dent. J. Iwate Med. Univ. 7: 235-244, 1982

表1 患児の身体計測値

		患 児	標 準 値
身 体 頭	長	139.0cm	162.7cm
	重	35.0kg	51.3kg
	囲	51.0cm	54.2cm

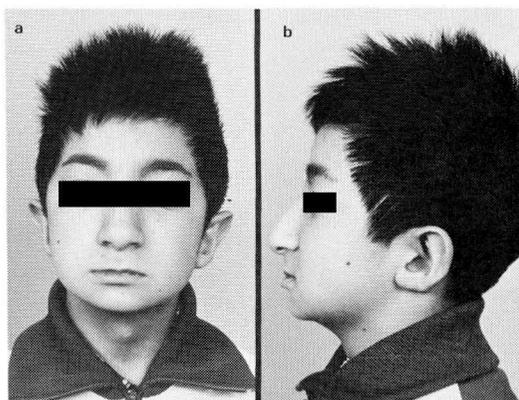


図1 a : 初診時正貌, 逆蒙古状眼裂, 両眼開離がみられる
b : 初診時側貌, 鉤鼻, 耳介の低位がみられる

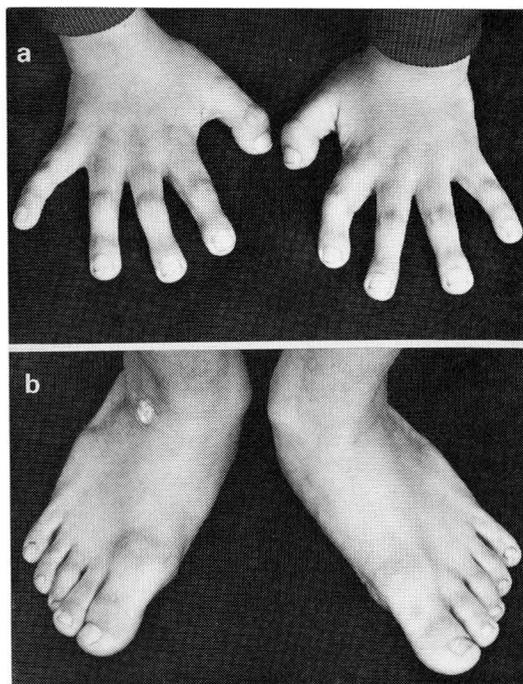


図2 a : 手の病態写真, 幅広い拇指が認められる
b : 足の病態写真, 幅広い第1趾が認められる

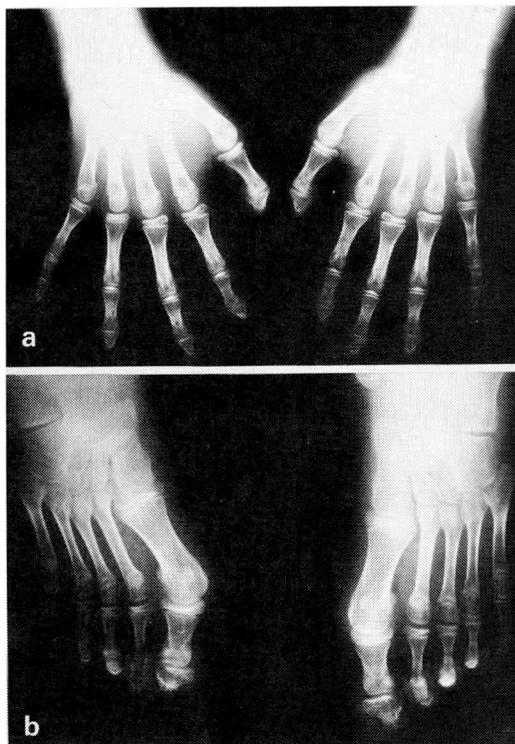


図3 a : 手のX線写真: 拇指の幅広い未節骨がみられる
b : 足のX線写真: 第1趾の幅広い未節骨がみられる

いた。妊娠中はX線照射, 感染, 外傷などはなく, 満期出産で生下時体重3,700g, 身長51.5cm, 頭囲34.0cmであった。

既往歴: 生下時より吸啜力弱く, 1ヵ月検診で体重増加が認められないため, 某小児科を受診し幽門痙攣と診断され, 1ヵ月ほど通院。また生後2ヵ月頃からしばしば上気道感染をくり返し, 咳とともによく嘔吐することがよくあった。1歳2ヵ月のときに歩行困難を主訴として日赤病院を受診し, C.P.児と診断されたが, 知人に某整骨院を紹介され, 脊髓脱臼を指摘されて6ヵ月間通院し歩行可能となった。その後も発育不良のため, 2歳6ヵ月に岩手県立病院を受診しRubinstein-Taybi症候群と診断された。なお, 頭頸部の石灰化物の摘出手術を1歳2ヵ月, 2歳6ヵ月, 7歳と計3回受けている。

現症: 身長139.0cm, 体重35.0kg, 頭周囲51.0cmと同年齢の平均値を大きく下回っていた(表

1)。IQはWISC知能診断検査による動作性検査では57であり、言語性においては、簡単な話しや指示を理解することはできるが、言葉は非常に少なく言語理解に比べて言語表現の著しい遅延がみられた。顔貌は頭髮濃く、逆蒙古状眼裂、両眼開離（ $\frac{\text{内眼角幅}}{\text{外眼角幅}} \times 100 \geq 38$ が両眼開離で、患児は38.4）、幅広い鼻橋、鈎鼻、および耳介が低位を示していた（図1，a・b）。手・足においては、拇指および第1趾はもちろん、他の指においても幅広い末節を示し（図2，a・b）、さらにX線写真においても手、足ともに拇指および第1趾の指骨は短く、しかも幅広い末節骨が認められた（図3，a・b）。

皮膚掌紋学的異常については、Robinson および Miller などが、646人の1,292掌を対照とした結果、本症候群においては第1指と第2指との間に渦状紋または蹄状紋の存在、また、拇指球、小指球にも渦状紋または蹄状紋のある

点を指摘して、本症の診断的意義のあることを示唆した。しかしながら、本症例では皮膚掌紋学的検査は現在のところ行っていないのでその形態については不明である。

歯科的所見：初診時口腔内所見では、上・下顎歯列弓ともに幅径、長径が平均値よりも非常に小さく、著しい叢生、 $\frac{643 \rightarrow 26}{643 \rightarrow 26}$ のcross biteを示していた（図4）。また、高口蓋、ウ蝕の多発が認められ、とくに上顎前歯部では著しい辺縁性歯肉炎が認められた（図5，a・b・c）。しかし、歯牙の形態異常や形成不全は認められなかった。X線所見では、歯牙の成長発育ならびに骨形態に異常を認めないが、5]の先天欠如が認められ（図6）、さらに歯数の異常として、上顎正中過剰歯2歯の抜歯の既往があった（図7）。頭部X線規格写真の分析からは、上下顎の著しい劣成長が認められた（図8，9，10）。

歯科的診断：

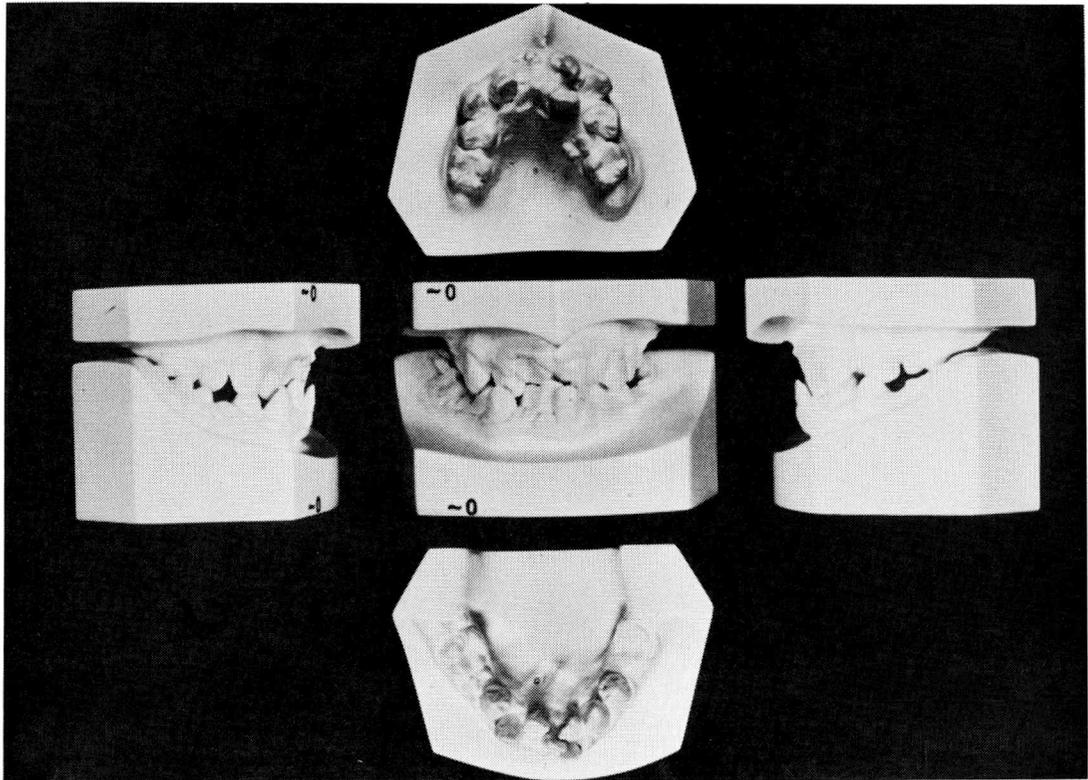


図4 初診時顎態模型：上下顎の著明な叢生と反対咬合が認められる

1. 上下顎骨の劣成長
2. $\frac{643}{643}$ の cross bite
3. $\frac{2}{3}$ の叢生
4. $\frac{5}{3}$ の先天性欠如
5. 強度の辺縁性歯肉炎

治療方針および経過：以上の診断に基づいて以下の治療方針を決定し処置を進めた。

1. $\frac{621}{1}$ のウ蝕処置

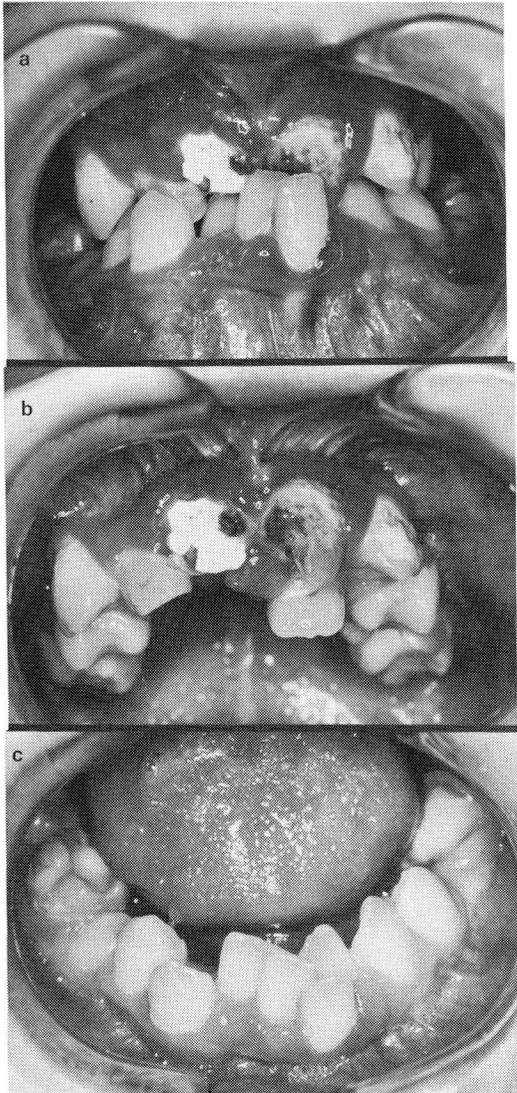


図5 初診時口腔内写真

- a : 咬合時
 - b : 上顎
 - c : 下顎
- 著明な叢生と歯肉炎を認める



図6 パノラマX線写真
 $\frac{5}{3}$ の先欠が認められる
歯牙の発育には異常は認められない

2. $\frac{125}{5}$ の抜歯
3. 辺縁性歯肉炎の改善
4. 上下顎骨の側方拡大

以上の治療方針に従い、とくに $\frac{111}{1}$ の補綴処置はある程度の叢生改善後に行う予定であり、現在は抜歯および歯冠修復を完了し、上顎の側方拡大を expansion screw を付した装置を使用して行っている。現在の口腔内状態を初診時と比較してみると、ウ蝕処置および列外歯の抜歯、ブラッシング指導により口腔内の状態はかなり

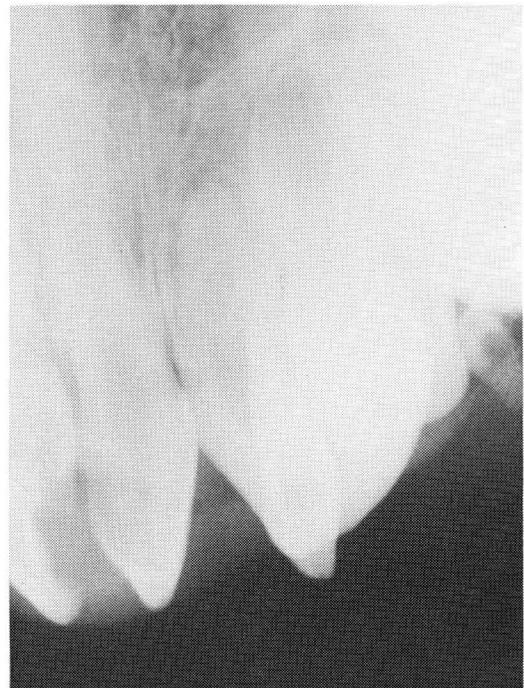


図7 上顎正中過剰歯のX線写真



図8 頭部X線規格写真

改善されてきている (図11, a・b・c)。また、
 歯列の状態において現在では、叢生の改善、咬
 合高径が著しく変化している (図12)。

Ⅲ. 考 察

Rubinstein-Taybi 症候群の主症状ならびに
 その出現状況については、Rubinstein²⁾の224例
 の集計例と北山ら⁵⁾の本邦集計75例および本症
 例を表2にまとめた。本症候群の主症状20項目
 のうち、本症例においては幅広い拇指・趾末節
 骨、精神・運動・社会・言語発達遅延、両眼開
 離、高口蓋、小下顎症などの14項目の症状を示
 していた。

Rubinstein-Taybi 症候群の発生頻度につい
 ては、三宅ら⁶⁾の集計では1,128人に1人、とく
 に遺伝染色体外来の患者では45名中1名にみら
 れ、Down 症候群について18-trisomy, Corn-
 elia de Lange 症候群よりも頻度の高い疾患で
 あると述べている。また、精神薄弱患者を対象
 とした調査では、Caradus ら⁷⁾の230人に1人、

ROENTGEN CEPHALOMETRIC ANALYSIS (1)
 (IVA 1ly7 m±2.5)

Case No.	Name	T.S		14 y 0 m	Dr.
		Mean	S. D.		
FH to SN plane	9.0	6.28	2.79	0	10 20
Facial angle	84.8	82.97	2.89	70	80 90
SNP	75.8	76.95	3.58	70	80 90
Y-axis (SN)	74.5	72.18	3.66	60	70 80
Y-axis (FH)	65.5	66.16	2.96	50	60 70 80
Convexity	171.6	170.47	4.38	160	180
A-B plane	6.6	-6.22	2.66	0	10 -20
SNA	79.5	81.47	4.23	70	80 90
SNB	75.6	77.08	3.75	70	80 90
SN to NF	24.5	7.81	3.47	0	10 20
Mandibular plane	29.5	33.97	3.80	20	30 40 50
Gonial angle	131.2	131.03	5.57	120	130 140
Ramus inclination (SN)	87.2	89.01	5.24	80	90 100
Ramus inclination (FH)	78.2	83.00	4.36	70	80 90 100
Occlusal plane (SN)		20.19	3.54	10	20 30
Occlusal plane (FH)		13.95	3.38	0	10 20
Interincisal	118.2	118.71	7.49	110	120 130
U-l to SN plane	107.8	105.42	5.23	90	100 110 120
U-l to FH plane	116.8	111.47	5.02	100	110 120
L-l to Mandibular	95.8	95.40	6.32	80	90 100 110

(Standard : by Iizuka)

DEPARTMENT OF ORTHODONTICS
 SCHOOL OF DENTISTRY, IWATE MEDICAL UNIVERSITY

図9

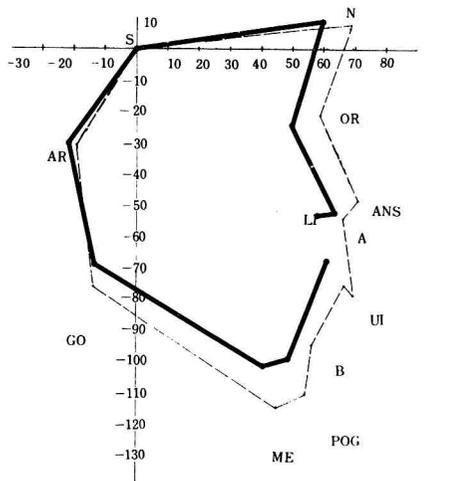
Coffin⁸⁾の720人に1人の割合という報告があ
 る。このように発生頻度からみると本症候群は
 それほど希な症例ではないようである。

性差については北山ら⁵⁾の本邦集計によると、
 男32名、女24名で男女比は4 : 3であり、また
 Rubinstein²⁾のそれにおいても男136名、女96名
 とほぼ4 : 3でやや男性に多く本症例も男性で
 あった。

病因については、Rubinstein²⁾の報告にある
 13%に羊水過多症が認められたなどの妊娠中の
 異常や胎生期異常、同胞発生例や四肢の異常、
 とくに家族内に太い拇指をもつものがみられる
 ことなどから遺伝が推測されるほか、染色体異
 常があげられる。染色体異常においては、本邦
 における三宅ら⁶⁾の報告では long Y, 村松ら⁹⁾
 の報告では46, XY, 22q-がある。しかしなが
 ら現在のところ病因については明白な結論には

ROENTGEN CEPHALOMETRIC ANALYSIS
PROFILOGRAM
(Male)

Case No. _____ Name **T.S** 14 y 0 m Dr. _____



(Standard: by Sakamoto)

(Mean)

----- group IV (12 y 11 m)

DEPARTMENT OF PEDODONTICS
SCHOOL OF DENTISTRY, IWATE MEDICAL UNIVERSITY

図10 プロフィログラム

至っていない。本症例においては、家族的には何ら問題点はみられなかった。しかし、染色体などの諸検査は両親の同意が得られず未検査である。

精神発達遅延に関して Kushnick¹⁶⁾はとくに言語表現能力の遅滞の著しいことに注目しているが、本症例においても非常に言彙数は少ないが、簡単な指示を理解し単純な作業もできることから、治療に関しては健常児同様の取り扱いが可能であった。

一方、本症候群の口腔内所見に関しては従来報告において最も高頻度に出現したのが高口蓋、小下顎症であり、ついで口腔狭小、叢生であった。その他、巨大舌、著明な切歯結節など非常に多彩な症状が報告されている(表3)^{2), 5), 9), 17)}。また、Herrmannら¹¹⁾は上顎形成不全を報告しているが、現在まで歯牙の形成不全の報告はな

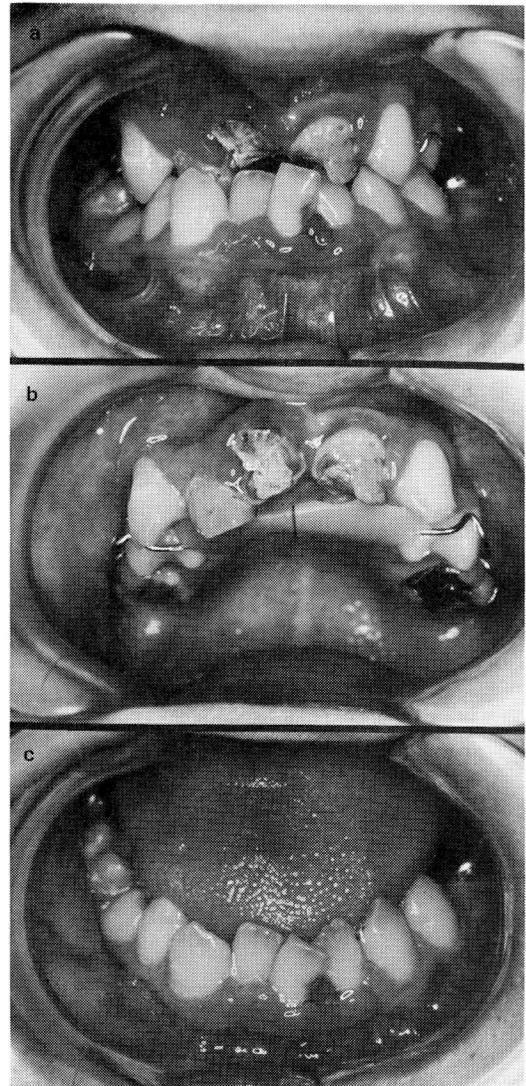


図11 処置後3カ月経過の口腔内写真

- a : 咬合時
 - b : 上顎
 - c : 下顎
- 歯肉炎ならびに叢生の改善がみられる

い。しかしながら、歯牙の形態異常としては Tomichら¹³⁾の報告している Talon Cusp や浅香ら¹⁷⁾の報告している著明な切歯結節がある。このように本症候群は口腔内においても特徴的な所見を呈しながら、これらは今まで小児科、眼科、形成外科からの報告の一部として述べられているにすぎず、歯科領域からの報告は非常に少ない。

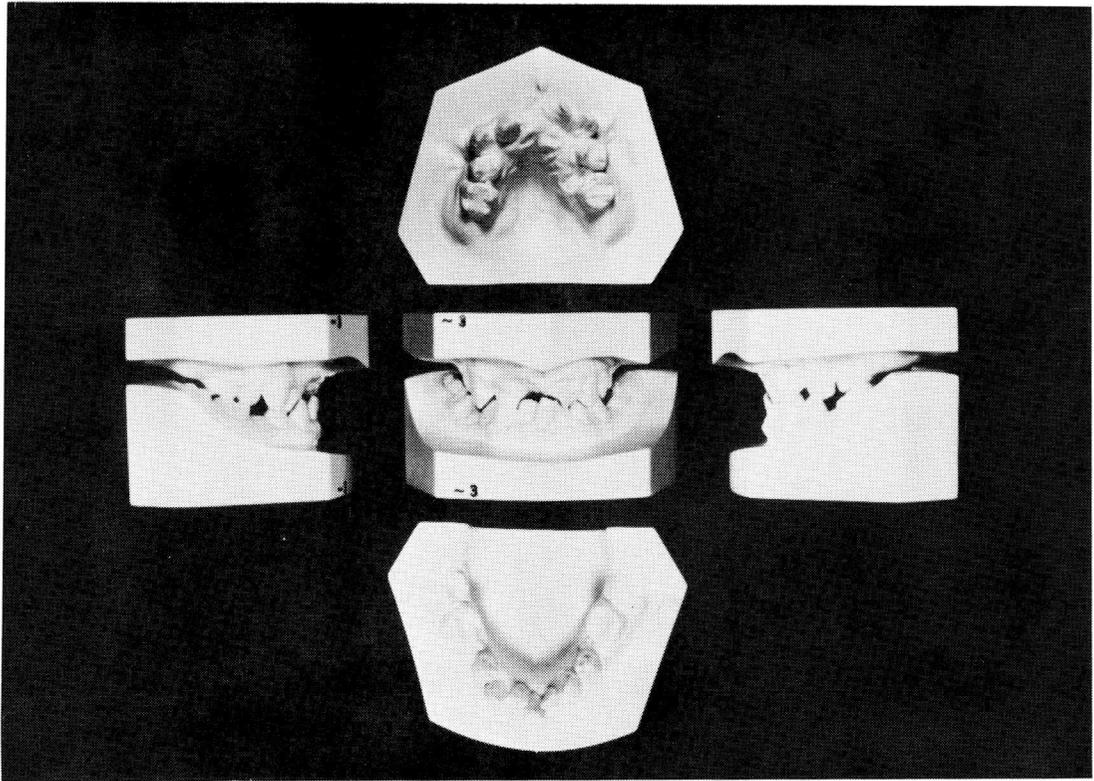


図12 処置後3ヵ月経過の顎態模型

表2 Rubinstein-Taybi 症候群の主症状

症 状	本邦集計例 (%)	Rubinstein 集計例 (%)	自 験 例
幅広い母指・趾末節骨	98 (63/ 64)	100 (224/224)	+
幅広い他指・趾末節骨	74 (14/ 19)	71 (112/157)	+
精神・運動・社会・言語発達遅延	89 (57/ 64)	100 (206/206)	+
両 眼 開 離	100 (29/ 29)	85 (139/164)	+
逆 蒙 古 状 眼 裂	77 (33/ 43)	93 (196/210)	+
斜 視	62 (16/ 26)	72 (123/171)	-
幅 広 い 鼻 橋	100 (20/ 20)	71 (128/181)	+
鉤 鼻	93 (41/ 44)	90 (186/206)	+
耳 の 奇 形	74 (29/ 39)	74 (135/182)	+
高 口 蓋	76 (37/ 49)	93 (187/202)	+
小 下 顎 症(軽 度)	76 (13/ 17)	76 (101/133)	+
洪 面	-----	72 (39/ 54)	-
標 準 値 以 下 の 身 長	81 (21/ 26)	93 (187/193)	+
骨 年 齡 遅 延	47 (7/ 15)	76 (77/101)	-
標 準 値 以 下 の 頭 囲	71 (20/ 28)	93 (174/187)	+
哺 乳 障 害	94 (30/ 32)	73 (99/136)	+
反 復 する 呼 吸 器 系 感 染	84 (27/ 32)	78 (116/149)	+
停 留 壜 丸	89 (8/ 9)	76 (84/106)	-
脳 波 異 常	67 (10/ 15)	67 (62/ 92)	-
こ わ ば っ た 奇 妙 な 歩 行	-----	76 (65/ 85)	-

表3 歯科的所見

年	報告者	歯科的所見
1967	McARTHUR	高口蓋, 小下顎症, 叢生, 下顎後退, 大きい歯
1968	RUBINSTEIN	高口蓋, 小下顎症, 上顎隆起の欠如, 叢生, 分岐した舌, 巨大舌, 二列口蓋垂, 薄い上唇, 口腔内狭小, 下顎後退, 上顎の歯牙腫
1969	HERRMANN	高口蓋, 小下顎症, 上顎形成不全, 口腔内狭小, 叢生, 反対咬合
1971	ROHLFING	高口蓋, 小下顎症, 部分的口蓋裂, 叢生
1979	TOMICH	高口蓋, 小下顎症, 2~2 talon cusp
1981	PETERSON	高口蓋, 小下顎症, 辺縁性歯肉炎, 叢生, 広汎性う蝕, 口腔内狭小, アデノイド顔貌を伴った強度前歯部 Open bite
1968	青 木	高口蓋, 小下顎症, 巨大舌, 硬口蓋の変形, 厚い舌苔, 口呼吸
1969	有 馬	高口蓋, 小下顎症, 巨大舌
1971	窪 田	高口蓋, 小下顎症, 上唇小帯肥厚
1972	浅 香	高口蓋, 小下顎症, 21 12 に著明な切歯結節
1973	村 松	高口蓋, 小下顎症, 下顎後退
1979	北 山	高口蓋, 小下顎症, 口唇癒着症, 上下顎発育不全
1981	本 症 例	高口蓋 小下顎症 上顎正中過剰歯 口腔狭小 643~26 643~26 Cross bite 叢 生 5 先欠 上下顎劣成長 強度な辺縁性歯肉炎 前頭部頸部の石灰化腫瘍

本症例においては、歯牙の形成不全および形態異常は認められなかった。しかし、現在までのところ全く報告のない歯数の異常がみられた。すなわち、上顎正中過剰歯と5|の先天性欠如であるが、この歯数異常に関しては存在部位からすれば、過剰歯、先天性欠如の両者とも歯数異常の好発部に挙げられている。これが本症候群の特徴の1つであるかどうかは、より多くの症例数を追跡する必要があると思われる。また同時に、少数の報告例ではあるが、本症例にみられなかった Talon Cusp や切歯結節においても、歯数異常と同様、今後さらに検索しなければならないと考える。さらに本症例には本症候群に

一般に認められている高口蓋や小下顎症、著しい叢生、それに随伴するウ蝕および歯肉炎が著明に認められた。

高口蓋、小下顎症などの口腔領域の症状を示し歯科的に鑑別を要する疾患としては、Apert 症候群、Cat cry 症候群、Cornelia de Lange 症候群、Crouzon 症候群、Edwards 症候群、Hallerman-Streiff 症候群、Marfan 症候群、Minkowski-Chauffard 症候群、眼・歯・指症候群などがあるが、いままでに述べてきた本症候群の特徴から鑑別は容易であると思われる。

さらに本症例においては、取り扱いの上で精神発達遅延と反復する呼吸器感染が問題となる

が、これらの点に関しては前述のように当患児は取り扱いの上で言囊数が少なく動作が緩慢である以外はほとんど問題がなく、健常児と同様の扱いで十分であった。さらに呼吸器感染に関しては、感冒に罹患し易いこと以外、術中の chair time を短かくし、切削物を可及的吸入させないように注意する事で十分な治療が可能であった。しかしながら、当患児は上記のような問題点をかかえながらも、歯科治療の面からの取り扱いでは軽症に入ると考えられるが、とくに上気道感染のより重症例のような場合には、取り扱い上、Peterson ら¹⁾ が述べているように修復方法の考慮、前投薬の選択および取り扱い器具の選択などを考慮しなければならないと思われる。また、治療内容においては、たとえ M. R. 児でも症状により、また psychosomatic medicine からの取り扱いを配慮し、術者、保護者、患者の3者の協力、努力で M. R. 児には

困難と思われた咬合誘導処置も可及的に実施することが出来た。この事からも、このような疾患児に対して先入感をもつことなく、現症をよく把握し可能な限りの治療方針と処置計画を立てるべきであると考えている。

Ⅲ. 結 語

Rubinstein-Taybi 症候群と診断され、種々の口腔内異常所見を伴った1例を経験したので報告した。その口腔内所見は1) 高口蓋 2) 上下顎骨の劣成長 3) $\frac{643}{643}$ の cross bite 4) $\frac{2}{3}$ の叢生 5) 5]の先天性欠如 6) 強度の辺縁性歯肉炎であった。処置は次の方針で行った。1) $\frac{621}{1}$ のウ蝕処置 2) $\frac{125}{5}$ の抜歯 3) 辺縁性歯肉炎の改善 4) 上下顎骨の側方拡大である。

論文の要旨は、昭和57年6月、岩手歯学会、第14回例会において発表した。

Abstract : This syndrome was described by Rubinstein and Taybi in 1963. As yet seventy five cases were reported in Japan, but there are few reports described on the dental findings. The oral findings and its treatment were reported in this study. The clinical characteristic features of the Rubinstein-Taybi syndrome were almost observed in this case. Especially, according to the oral findings, the highly arched palate, undergrowth of the both jaw, the remarkable crowded teeth and intense marginal gingivitis showed in this case. Further, this case showed the characteristic features as upper supernumerary incisors, anterior and posterior cross bite and missing of upper right premolar. But in this case, the malformed tooth and imperfect tooth were not presented. The care for the mental retardation and the constant acute respiratory disease are necessary in treatment with the syndrome.

We made a plan of the treatment as follows,

- 1) Extraction of ectopic teeth in order to prevent from gingivitis due to markedly crowded teeth and multiple caries.
- 2) Conservation treatment of caries.
- 3) Tooth-brushing instruction for gingivitis.
- 4) Expansion of maxilla for cross bite.

The above plan is almost successful.

文 献

- 1) Rubinstein, J. H. and Taybi, H. : Broad Thumbs and Toes and Facial Abnormalities, *Amer. J. Dis. Child.*, 105 : 588-608, 1963.
- 2) Rubinstein, J. H. : Broad Thumb-Hallux Syndrome, XIII International Congress of Pediatrics, V-92 : 471-476, 1971.
- 3) 建田恭一, 金井秀子 : Rubinstein-Taybi 症候群の提唱, 日小会誌, 70 : 999, 1966.
- 4) Robinson, G. C. and Miller, J. R. : Broad Thumbs and Toes and Mental Retardation, *Amer. J. Dis. Child.*, 111 : 287-290, 1966.
- 5) 北山吉明, 安田幸雄, 塚田貞夫 : Rubinstein-Taybi 症候群一症例と本邦統計一, 形成外科, 22 : 142-148, 1979.

- 6) 三宅捷太, 三間屋純一, 有本泰三, 寺道由晃, 松井一郎, 後藤英士, 松井道夫: Rubinstein-Taybi 症候群—自験14例の臨床的検討—, 小児科診療, 37 : 887-898, 1974.
- 7) Caradus, V. and Turner, G. : The broad thumbs and great toes syndrome, *Med. J. Aust.*, 2 : 902-903, 1970.
- 8) Coffin, G. S. : Brachydactyly, peculiar facies and mental retardation, *Amer. J. Dis. Child.*, 108 : 351-359, 1964.
- 9) 村松和彦, 砂川博史, 長野有宏, 岡村 純, 高嶋幸男, 久能恒子, 黒木良和 : 46, XY, 22q- を示す Rubinstein-Taybi 症候群の1例, 小児科, 14 : 1219-1224, 1973.
- 10) McArthur, R. G. : Rubinstein-Taybi syndrome : Broad thumbs and great toes, facial abnormalities and mental retardation., A presentation of three cases, *Canad. Med. Ass. J.* Feb. 25(96) : 462-466, 1967.
- 11) Herrmann, J. and Opitz, J. M. : Dermatoglyphic studies in a Rubinstein-Taybi patient, her unaffected dizygous twin sister and other relatives, *Birth Defects : Original Articles Series*, V(2). Feb : 22-24, 1969.
- 12) Rohlfsing, B., Lewis, K. and Singleton, E. B. : Rubinstein-Taybi syndrome report of an unusual case, *Amer. J. Dis. Child.*, Jan : 71-74, 1971.
- 13) Tomich, C. E., Gardner, D. G. and Girgis, S. S. : Talon Cusp : A dental anomaly in the Rubinstein-Taybi syndrome, *Oral Surg.* June : 519-521, 1979.
- 14) Peterson, D. S., Taylon, M. H. and Cullen, B. : Rubinstein-Taybi syndrome : Physical findings and implications for dental treatment, *The Journal of Pedodontics*, June : 77-82, 1981.
- 15) 青木継稔, 小宮和彦, 海老原善郎: Broad thumbs and toes, facial abnormalities and cerebral Dysgenesis-Rubinstein-Taybi 症候群—, 小児科臨床, 21 : 79-82, 1968.
- 16) 窪田義弘, 折田和歌子, 守屋 健 : 二卵性双生児の1人にみられた Rubinstein-Taybi 症候群の1例, 医療, 25 : 79, 1971.
- 17) 浅香昭雄, 井上英二, 上出弘之 : Rubinstein-Taybi 症候群と Down 症候群の姉弟例, 先天異常, 12 : 273, 1972.
- 18) Kushnick, T. : Brachydactyly, facial abnormalities, and mental retardation, *Amer. J. Dis. Child.*, 111 : 96-98, 1966.