

## 特別寄稿 CdLS・・・その発見と再発見の歴史

CdLS Japan 医療アドバイザー

千葉大学大学院医学研究院公衆衛生学

同 医学部附属病院遺伝子診療部

千葉県こども病院遺伝科（非常勤） 石井拓磨

難病のこども支援映像プロジェクト（愛称フレンズ）によるVTR「・・・CdLS?」の制作をお手伝いする際に調べたところ判明した「CdLS の発見と再発見の歴史」についてお伝えします。

CdLS の発見者の1人であり症候群名の由来ともなっているコルネリア・カタリナ・デ・ラング Cornelia Catharina de Lange 氏（1871/6/24～1950/1/28）は〔写真1〕、オランダのアムステルダム大学小児科学教授（女性）で、自らが設立したエマ Emma 小児病院を受診した6ヶ月と1歳5ヶ月の2人の女児例を1933年に最初に報告しました〔文献1〕。

しかし、当初はほとんど注目されませんでした。新たな症例を1941年のアムステルダム神経学会で発表し、やっとCdLSが知られるようになったのです。

さらにその後、1963年の秋にアメリカのユタ大学のジョン・マリウス・オピッツ John Marius Opitz 教授（ドイツ系アメリカ人の臨床遺伝学者で医師；1935～現在；臨床遺伝学分野の権威であり、その名を冠した多くの症候群がある）が〔写真2〕、1916年にドイツの若き研修医であったヴィンフリート・ロベルト・クレメンス・ブラッハマン Winfried Robert Clemens Brachmann 氏（1888/2/6～1969/1/6）が既に報告していたこと〔文献2〕を偶然に再発見しました〔文献3〕。

その際のエピソードは次のような実にドラマチックなものでした。

\*\*\*\*\*

1963年の秋、ユタ大学の図書館は水道管の破裂に見舞われました。ジョン・マリウス・オピッツ John Marius Opitz 教授は、当時の館長（女性）から対応策に関する相談を受けました。特に「Jahrbuch für Kinderheilkunde und physische Erziehung（小児科学及び体育年報または年鑑）」という雑誌の損傷はひどく、1916年発行の84巻はごく一部を除いて貼り付いていました。何と、その難を逃れた唯一の部分である225頁に、ドイツの若き研修医であったヴィンフリート・ロベルト・クレメンス・ブラッハマン Winfried Robert Clemens Brachmann 氏の「ドレスデン小児病院に入院した生後19日目に肺炎で死亡した児に関する論文」を発見したのです。

\*\*\*\*\*

この論文は顔よりも手の症状に注目して書かれていたため、コルネリア・カタリナ・デ・ランゲ Cornelia Catharina de Lange 氏が見逃したのではないかと想像されています。氏の経歴には不明な点が多いのですが、研究は第一次世界大戦の兵役のため中断され、経歴をうかがい知る資料の多くも第二次世界大戦で焼失したとされています（写真や肖像画は残っていないようです）。

CdLS の歴史には偉大なる 3 名の医師が関わっていたのですね（3 名の人となりについては末尾の参考HP を参照下さい—英語ですが—それぞれの驚愕の人生が見えてきます）。

#### 文献 1

Cornelia Catharina de Lange

*Sur un type nouveau de dégénération (typus Amstelodamensis).*

訳：新型変性（アムステルダム型）について

Archives de médecine des enfants, 36:713-719, 1933

訳：小児科学文書集または記録集

#### 文献 2

Winfried Robert Clemens Brachmann

*Ein Fall von symmetrischer Monodaktylie durch Ulnadefekt, mit symmetrischer Flughautbildung in den Ellenbeugen, sowie anderen Abnormitäten (Zwerghaftigkeit, Halsrippen, Behaarung).*

訳：両側性の前腕前部の翼状皮膚をともなう尺骨欠損とその他の異常（低身長・頸肋・多毛）を合併した両側性単指症の 1 例

Jahrbuch für Kinderheilkunde und physische Erziehung, 84:225-235, 1916

訳：小児科学及び体育年報または年鑑

#### 文献 3

John Marius Opitz

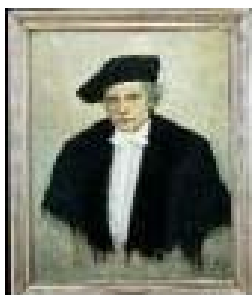
*The Brachmann-de Lange syndrome.*

訳：ブラッハマン・デ・ランゲ症候群

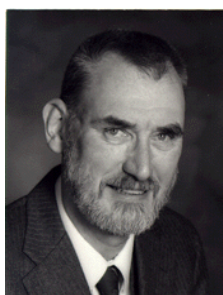
American Journal of Medical Genetics, 22:89-102, 1985

訳：アメリカ医科遺伝学雑誌

#### 写真 1



#### 写真 2



参考HP（全て英語です）

CdLS World – What is CdLS

[http://www.cdlsworld.org/what\\_is\\_cdls/index.shtml](http://www.cdlsworld.org/what_is_cdls/index.shtml)

MedicineNet.com - Definition of de Lange syndrome

<http://www.medterms.com/script/main/art.asp?articlekey=13301>

Who Named It?

Brachmann-de Lange syndrome

<http://www.whonamedit.com/synd.cfm/1080.html>

Cornelia Catharina de Lange

<http://www.whonamedit.com/doctor.cfm/1059.html>

Winfried Robert Clemens Brachmann

<http://www.whonamedit.com/doctor.cfm/1060.html>

John Marius Opitz

<http://www.whonamedit.com/doctor.cfm/854.html>

2008.3.21 作成

\*CdLS Japan 翻訳ニュース 2006・2007 年号に掲載されました。

発行：CdLS Japan 事務局

（コルネリア・デ・ランゲ症候群の親の会）

CdLS Japan が配信する情報の無断転送・転載を禁じます。ご協力をお願いいたします。お問い合わせは下記までご連絡ください。

[cdlsjapan@orange.zero.jp](mailto:cdlsjapan@orange.zero.jp)

<http://www.geocities.jp/cdlsjp/>