



Title	Acro-osteolysis(Hajdu-Cheney syndrome)-症例報告-
Author(s)	陳, 昭榮; 大庭, 健
Citation	日本医学放射線学会雑誌. 1980, 40(11), p. 1048-1056
Version Type	VoR
URL	https://hdl.handle.net/11094/18727
rights	
Note	

The University of Osaka Institutional Knowledge Archive : OUKA

<https://ir.library.osaka-u.ac.jp/>

The University of Osaka

Acro-osteolysis (Hajdu-Cheney syndrome)

— 症例報告 —

九州歯科大学歯科放射線学教室 (主任：大庭 健教授)

陳 昭 榮 大 庭 健

(昭和55年5月28日受付)

(昭和55年6月23日最終原稿受付)

Acro-osteolysis (Hajdu-Cheney syndrome)

—A case report—

Chaio-Yen, Chen and Takeshi Ohba

Department of Dental Radiology, Kyushu Dental College, Kitakyushu, Japan

Research Code No.: 000, 505*Key Words:* Skeletal abnormalities, Idiopathic osteolysis, Acro-osteolysis

A 25-year-old female with Hajdu-Cheney syndrome is presented in this paper. The acro-osteolysis (Hajdu-Cheney syndrome) is characterized by osteolysis of the terminal tuft of phalanges of fingers and toes, generalized osteoporosis, morphologic abnormalities of the skull, and early loss of the permanent teeth. Additional abnormalities include short stature, characteristic face, laxity of the joints, and multiple fractures. Our case showed the typical findings of this syndrome. Additional findings, such as subcutaneous calcification in the right arm, cortical erosion of the humerus, and high narrow palate with prominent ridges were also present.

The differential diagnosis of this syndrome is also discussed.

はじめに

1948年, Hajdu and Kauntze¹⁾ は頭蓋底陥入症, 頭蓋・顔面骨および末梢骨異骨症, 脊椎の骨粗鬆症と軟骨異栄養症などの症状を伴う稀な疾患を“cranio-skeletal dysplasia”の標題のもとに1例報告した。1950年, Harnasch²⁾ は Hajdu and Kauntze が報告したものとほぼ同様の症状を呈した1例を“Die Akroosteolysis, ein neues Krankheitsbild”の題名で報告した。本疾患は指趾末節骨融解症, 脊椎の骨粗鬆症, 頭蓋の形態異常, 永久歯の早期脱落などを主徴とするものであり, その後, 一症候群と見なされるにいたった。本症候

群の呼称名には統一されたものがない。cranio-skeletal dysplasia¹⁾, acro-osteolysis^{2)~5)}, idiopathic non-familial acro-osteolysis^{6)~8)}, cranio-skeletal dysplasia with acro-osteolysis⁹⁾, acro-osteolysis (Cheney syndrome)¹⁰⁾, Arthro-dento-osteo dysplasia (Hajdu-Cheney syndrome)¹¹⁾, familial acro-osteolysis¹²⁾, acro-osteolysis syndrome¹³⁾, Idiopathische Osteolyse von Hajdu-Cheney¹⁴⁾, Hereditary dysostosis¹⁵⁾などの標題のもとに1978年までに27例が報告されている^{1)~17)}。本邦における報告は, Iwaya ら¹⁸⁾による1例報告しかない。今回著者らは, 臨床所見ならびにX線所見より acro-

osteolysis と診断した1例を経験したので、文献的考察を加え報告する。

症 例

患者：25歳，女性。

初診：昭和53年2月20日。

主訴：歯牙の動揺と咀嚼困難。

家族歴 特記事項なし。

既往歴：妊娠8カ月時に自然分娩により出産したが，出生後あまり母乳を飲まず，6歳までずっと牛乳で育った。食餌の摂取量も少なく，主として軟いものを取っていた。2歳頃，転倒し左前腕骨々折を起し，整形外科にて整復治療を受けた。現在，左前腕骨から肘関節にかけて変形が見られる。6歳時に急性肺炎に罹患したが，加療により治癒した。

生来，身長が低かったため，12歳時に成長ホルモン治療を受けるべく，某大学附属病院に2週間入院したが，好結果は得られなかった。18歳から20歳時に難聴のため，某大学附属病院耳鼻咽喉科を受診したところ，槌骨の発育が悪いと診断された。手術を3回受けたが難聴は改善されなかった。現在は補聴器を使用している。

現病歴：乳歯期には歯牙には異常は無かったが，16歳頃から下顎大白歯の動揺を自覚した。歯肉からの出血も時々あったが歯科を受診したことはない。最近，歯牙の動揺が著しくなり，咀嚼も困難となったので本学附属病院を受診した。

現症：身長147cm，体重43kgで体格は小である。頭髪は多く，粗い。顔貌は童顔を呈し，両眼離開と低位耳介がある以外には著変はない。両手指は太鼓撻指を呈し，指関節は過伸展を示す。爪は背側に著しく膨隆し，右手第1，2，3，5指と左手第1，2，4，5指の爪には縦皺が見られる (Fig. 1)。下肢の外反膝も見られる。声は低音であるが，これは成長ホルモン治療後より起こったことである。

口腔内所見：歯牙はすべて動揺しており，下顎歯牙の歯石沈着は著しい。歯列はV字型を呈し，口蓋は高く，狭小であり，硬口蓋部に両側の lateral palatal ridge が発達し，口蓋縫合部に隆起があ



Fig. 1 Clubbed thumbs, hyper-convex nails, and the longitudinal ridges of the nails are seen.

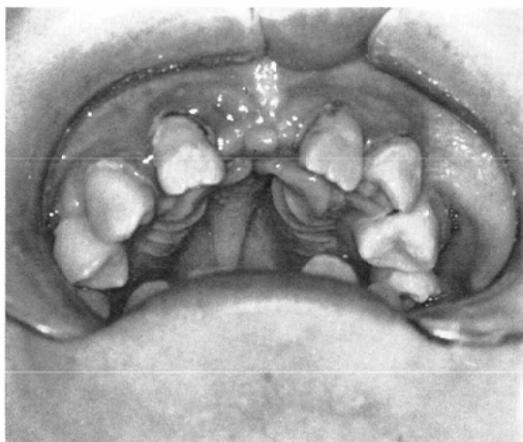


Fig. 2 Photograph shows a high narrow palate, prominent bilateral palatal ridges, and longitudinal ridge on the hard palate.

るのが特徴的口腔内所見である (Fig. 2)。軽度の下顎前突も見られる。

臨床検査成績：血液一般検査，生化学的検査，尿検査などの結果はすべて正常値範囲内である (Table 1)。

X線所見：

頭部；長頭々蓋を呈している。前頭縫合，人字縫合，鱗状縫合などの閉鎖遅延が見られ，多数の wormian bone が認められる。頭蓋底の陥入も見られる。頸椎では，椎体の endplates が目立っている。副鼻腔と乳突蜂巣の発育が悪い。トルコ鞍は拡張している。顔面骨の発育が悪く，特に上下顎骨の発育が悪い (Fig. 3, 4)。下顎角は大きく，

Table 1 Laboratory values

<u>Hematology</u>		α_2 -glob.	8.7%	CCLF	(-)
R.B.C. count	$437 \times 10^4/\text{mm}^3$	β -glob.	10.4%	CPK	36.6U.
Hb	12.7 g/dl	γ -glob.	15.1%	Fe	111.2 $\mu\text{g}/\text{dl}$
Hct	39.5%	A/G ratio	1.75	Cu	130 $\mu\text{g}/\text{dl}$
W.B.C. count	$5400/\text{mm}^3$	ZTT	6.0U.	P	3.1 mg/dl
Neutro.	73%	TTT	0.6U.	Cl	105 mEq/l
Eosino.	1%	GOT	12.5U.	Na	143.8 mEq/l
Mono.	6%	GPT	6.0U.	K	4.4 mEq/l
Lympho.	20%	ALP	5.4 K-A U.	Ca	9.2 mg/dl
Platelet count	89/10 oif.	LDH	302U.	<u>Urine</u>	
Bleeding time	6'	LAP	102U.	sp. gr.	1.025
Coagulation time	12'	Icterus index	7	pH	6.0
E.S.R.	1hr. 14mm	Bilirubin, total	1.3 mg/dl	Urobilinogen	normal
	2hr. 30mm	Cholesterol, total	138 mg/dl	Blood, occult	(-)
<u>Chemistry</u>		BUN	16.4 mg/dl	Protein	(-)
Protein, total	6.6 g/dl	Creatinine	0.8 mg/dl	Bilirubin	(-)
Alb.	63.6%	Glucose	76.4 mg/dl	Glucose	(-)
α_1 -glob.	2.0%	Amylase(S.)	88.8U.	Ketone bodies	(-)



Fig. 3 Lateral view of the skull demonstrates a dolichocephaly, multiple wormian bones, ballooning sella turcica, and hypoplastic maxilla and mandible.

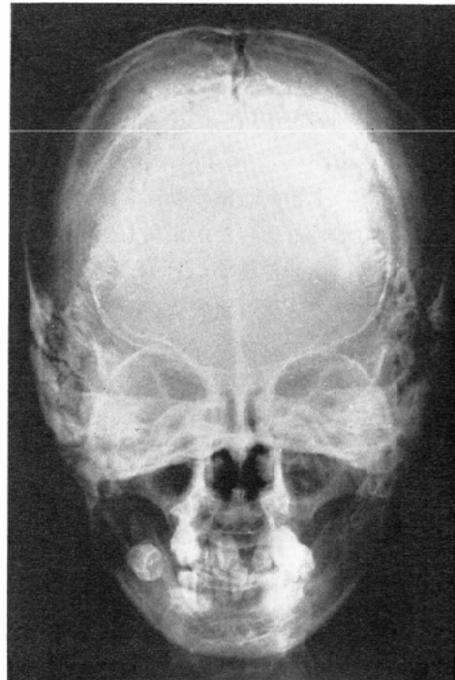


Fig. 4 Postero-anterior view of the skull reveals a persistent metopic suture and absent frontal sinuses.

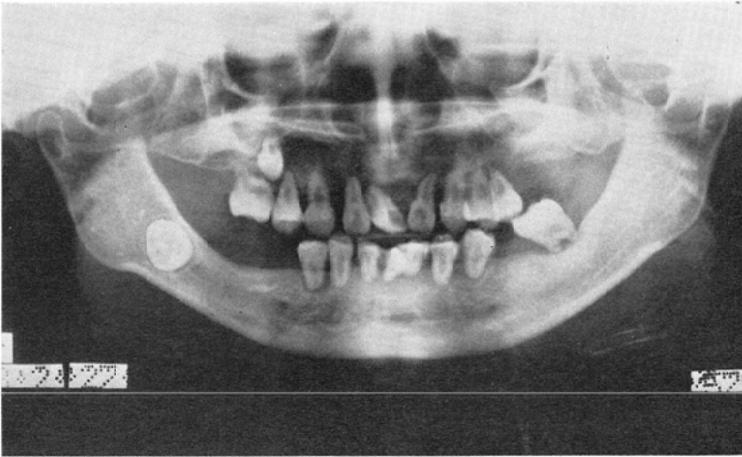


Fig. 5 Panoramic radiograph demonstrating an obtuse mandibular angle, marked resorption of the alveolar processes, floating teeth, disappearance of the lamina dura, and taurodontia of the first molars.

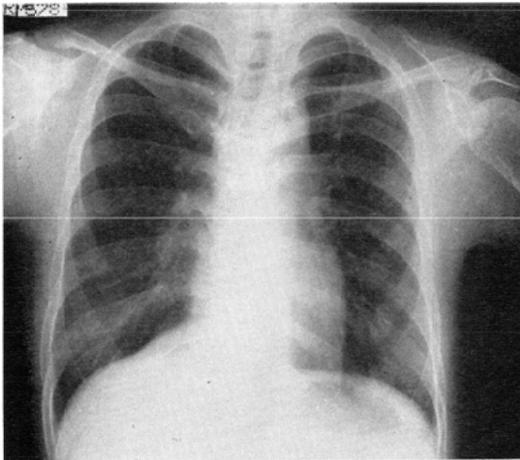


Fig. 6 Postero-anterior view of the chest showing a relative broad ribs and bulbous distal end of clavicles.



Fig. 7 The pelvis shows a flared ilia and deep acetabuli.

歯槽骨の吸収も著しい。歯牙は floating teeth を呈し, lamina dura も消失している。歯根は短く, 右上顎第1大臼歯と左下顎第1大臼歯は taurodontia を呈している。歯牙の欠如と埋伏歯も見られる (Fig. 5).

胸部; 肋骨の幅は広く, 鎖骨の遠位端は球状を呈している。軽度な脊椎側弯が認められる。第7胸椎体の扁平化を認める (Fig. 6).

腰部; 腸骨は開き, 寛骨臼はやや深い (Fig. 7).

上肢; 右上腕骨遠位端外側の皮下組織に石灰化 (Fig. 8) と, 左上腕骨近位端の外側骨皮質に erosion が認められる (Fig. 9). 左肘関節は小児期における上腕骨頰上骨折後の後遺症によると思われる内反肘変形を見る。carpal angle は減少し, 左右舟状骨に嚢胞様病変が見られる。左右手指のすべての末節骨に骨融解像も見られる (Fig. 10).



Fig. 8 Subcutaneous calcification is seen in the distal portion of the right arm.



Fig. 10 Osteolysis of the terminal phalanges and cystic lesion of the navicula are seen.



Fig. 9 Cortical erosion is seen in the proximal portion of the left humerus.



Fig. 11 Moderate bowing of the bilateral fibulae and modelling defects of the bilateral tibiae are seen.



Fig. 12 Osteolysis of the terminal phalanx of big toe, ununited fracture of the fifth metatarsal, and diaphyseal narrowing of the fourth metatarsal are seen.

下肢；左右腓骨は弯曲し，脛骨の骨幹端に modelling defects が見られる (Fig. 11). 左第5中足骨に骨折が見られる．左右第4中足骨の骨幹は狭小化を示し，左右第1趾末節骨には骨融解像が見られる (Fig. 12).

考 察

acro-osteolysis の “acro” の語源はギリシャ語 “acros” であり，“肢端”を意味することから，“acro-osteolysis” は日本語では“指趾末節骨融解症”と解すべきであろう．しかしながら，本症候群は指趾末節骨の融解だけではなく，全骨格系にも多彩な変化を示し，弛緩性関節及び歯牙の早期脱落などの所見を呈することから，Arthro-dento-osteo dysplasia という呼称もある¹¹⁾．

本症候群は International Nomenclature of Constitutional Diseases of Bone¹⁹⁾ では idiopathic osteolyses として分類されている．Spranger ら²⁰⁾ の成書では idiopathic osteolyses をさらに8型に分け，本症候群をVI型に入れている．本症候群の主病変は骨融解であることには疑いはないが，

病因に関しては不明な点が多い．最初の報告者である Hajdu and Kauntze¹⁾ は中胚葉組織の障害により骨の形成異常が起こると考えた．Cheney³⁾ は常染色体優性遺伝によるとし，骨や骨基質の間葉成分の進行性荒廃によると考えた．しかしながら，Iwaya ら¹⁸⁾ の血管造影所見では，骨融解を呈した手根骨末節部まで栄養血管が認められたことから，本症候群は Cheney³⁾ のいう “focal ischemia” によるものではないとしている．Herrmann ら¹⁾ は常染色体優性遺伝による結合組織の遺伝的障害とした．

本症候群が遺伝的傾向を示すことは，Cheney³⁾をはじめ，Toglia¹⁵⁾，Matisonn and Ziady¹²⁾ らの症例報告により証明されるが，必ずしも遺伝的傾向を示す症例報告だけがあるわけではない．本症候群は今までに28例報告されているが，その中の18例は突発的に起こった症例である．著者らの症例も突発的に起こったものであり，少なくとも遺伝的傾向は認められなかった．このように突発的に起こった症例を遺伝子の突然変異によるものであると解釈する者もいる¹¹⁾．

臨床検査所見の中で本症候群における血清アルカリフォスファターゼ値の上昇を指摘する者もいるが¹²⁻¹⁴⁾，¹⁸⁾，本症例を含め過去の報告例を検討してみても，血清アルカリフォスファターゼ値の上昇が本症候群の特徴を示すとはいえない．

本症候群の病理組織所見について，necrosis with non-specific fibrosis が主な所見であり，組織反応はなかったという報告が多い^{3) 6) 8) 18)}．Brown ら¹³⁾ による “iliac crest bone” の microradiograph および電子顕微鏡所見によれば，本症候群は osteoblast の機能異常に起因するものであるという．Iwaya ら¹⁸⁾ も Brown らと同様に osteoblast あるいは osteoid の機能異常が，本症候群の病因となると述べている．その他の所見として，Williams¹⁷⁾ は頭蓋骨の骨梁内組織の細胞成分の減少を挙げている．歯牙の組織所見に関しては，dentin の matrix および mineralization は正常であったという Brown ら¹³⁾ の報告があるくらいである．

Table 2 Clinical and roentgenographic features of acro-osteolysis (Hajdu-Cheney syndrome)

	present case		present case
Clinical features		hypoplastic paranasal sinuses	+
long nose	-	small maxilla	+
coarse, abundant scalp hair	+	small mandible	+
fingers and toes, distal portion-short, clubbed	+	absent alveolar processes	+
interphalangeal joints-hyperextensible	+	early loss of teeth, edentulism	+
short stature	+	lamina dura-disappearance	+
valgus deformity-knee and elbow	+	spine-osteoporosis	+
pain related to skeletal lesions	-	spine-fish-bone shape	+
Roentgenographic features		spine-compression fractures	-
persistent wide cranial sutures	+	kyphosis	-
large anterior fontanelle	-	scoliosis	+
multiple wormian bones	+	long bones-osteoporosis	±
dolichocephaly	+	long bones-fractures	+
basilar impression	+	long bones-modelling defects	+
occipital prominence	+	osteolysis of terminal phalanges	+
sella turcica-deformed	+		

文献的に述べられている本症候群の主な臨床所見およびX線所見を列挙し¹¹⁾²⁴⁾²⁶⁾、それに対する著者らの経験した症例の所見の有無を対比したのが Table 2である。著者らの症例では長い鼻、局所の疼痛などの症状はなかったが、指趾末節骨融解症を示した指趾の爪に異常があったことは他の報告とほぼ一致する³⁾⁴⁾⁶⁾⁹⁾。本症候群のその他の臨床所見として、荒い声・低音¹¹⁾¹³⁾¹⁶⁾⁻¹⁸⁾、特徴的顔貌^{1)5)11)-13),16),18)}などを呈していたという報告もある。本症例にみられる伝音性難聴は髄骨の形成異常によるものである。過去の報告例のうち4例は伝音性難聴¹⁾¹⁶⁾¹⁷⁾であり、2例は感音性難聴¹¹⁾¹⁴⁾であった。

本症候群のX線所見の特徴である、広汎な骨の粗鬆化は本症例においても見られた。

一方、右上腕骨遠位端外側の皮下組織に石灰化を認めたと、このような軟組織の石灰化の所見を記載した文献は、Shaw⁵⁾、Iwaya ら¹⁸⁾のものがあるくらいである。左上腕骨近位端の外側骨皮質に見られた erosion は、Gilula ら⁸⁾、Iwaya ら¹⁸⁾も同様の所見を報告している。

本症候群の口腔内所見の特徴は、小顎症、不正咬合、狭く高い口蓋を呈することである¹³⁾¹⁶⁾¹⁷⁾。

本症例に見られた硬口蓋の隆起は過去の報告例にはない。歯牙の動揺や脱落も主な臨床所見である。歯牙の動揺や脱落の原因としては、単なる歯周疾患によることもあるが、本症候群の場合には全身的原因による歯槽骨の吸収によるものである。そこで、顕著な歯槽骨の吸収は本症候群の特徴的口腔内所見といえる。

本症候群の鑑別診断として、まず acro-osteolysis を示す諸疾患を考えるべきである。Reeder and Felson は acro-osteolysis を示す疾患として41疾患名を列挙している²¹⁾。本症候群に見られる wormian bone の出現、副鼻腔の低形成、下顎角の変化などは pycnodysostosis, cleidocranial dysostosis, mandibuloacral dysplasia などにおいても見られる。これらの鑑別診断は Table 3 に示すとおりである。頭蓋縫合の離開、wormian bone の出現、副鼻腔および顎骨の低形成などのX線所見は pycnodysostosis や cleidocranial dysostosis に特によく似ている。しかしながら、pycnodysostosis は骨格系の硬化を示し、cleidocranial dysostosis は鎖骨の低形成、骨盤の変化、多数の過剰埋伏歯、永久歯の萌出遅延などを呈する点が本症候群とは異なる。

Table 3 Differential diagnosis between PD, CCD, MAD, and AC#

associated features	PD	CCD	MAD	AC
osteolysis of terminal phalanges	+	-	+	+
osteosclerosis	+	-	-	-
alterations in mandibular angle	+	+	+	+
wormian bones	+	+	+	+
delayed closure of cranial sutures	+	+	+	+
hypoplastic paranasal sinuses	+	+	-	+
dental anomalies	+	+	-	+
generalized osteoporosis	-	-	-	+
pathologic fractures	+	-	-	+
hypoplasia of clavicles	+	+	+	-
abnormal joints	-	-	+**	+*
atrophy of skin	+***	-	+****	-
hypoplasia of gluteal muscles	-	-	+	-
hypoplasia of pelvis	-	+	-	-

PD : pycnodysostosis
 CCD : cleidocranial dysostosis
 MAD : mandibuloacral dysplasia
 AC : acro-osteolysis (Hajdu-Cheney syndrome)

* : laxity, hyperextensibility
 ** : stiff joints
 *** : limited to hands
 **** : generalized subcutaneous

mandibuloacral dysplasia との類似点も多いが、皮膚の萎縮、臀筋の低形成、関節強直などの臨床所見は本症候群にはない^{22)~26)}。

本症候群は骨粗鬆症を呈する脊椎骨や長管骨の骨折を起こしやすい。骨粗鬆症の治療法として弗素や性ホルモンを用いる者もいるが²⁴⁾、本症候群の根本的治療法はない。歯槽骨の吸収に起因する歯牙の動揺や早期脱落を防止することは不可能である。歯槽骨の吸収を助長すると思われる歯周疾患を予防するためには、歯石の除去や口腔衛生の改善が必要と思われる。本症例においても、歯槽骨は顕著に吸収し、歯牙は著しく動揺していたため、全歯牙を抜去し、総義歯の作製を予定していたが患者の協力が得られなかった。

本症候群の骨病変の進行は緩慢であるが²⁴⁾、Silverman ら²⁷⁾の報告のように頭蓋底の陥入が起こり、二次的に脳神経障害が現われ、死の転帰をたどったという例もある。この症例の場合、頭蓋底陥入という合併症が死因となっており、このような合併症を防ぐためには、早期における積極的な外科的処置が必要であることを強調する者もある²⁷⁾。William's¹⁷⁾は水頭症と小脳の障害を合併し

た症例に対して、foramen magnum decompression 手術を行い、症状の緩解を得ている。著者らの症例においては頭蓋底陥入は見られるが、臨床的に脳障害を思わせるような症状は認められなかった。そこで、本症例のような場合には、積極的な外科処置を行うよりも、注意深い全身的な経過観察が必要と考える。

むすび

今回、われわれは、非常に稀な系統疾患である acro-osteolysis を1例経験したので、文献的考察を加え報告した。本症候群は1948年、Hajdu and Kauntze により初めて報告されたものであり、臨床的には指趾末節骨融解症、脊椎の骨粗鬆症、頭蓋の形態異常、永久歯の早期脱落などを主徴とするものである。

われわれの症例においては、本症候群の典型的な所見を殆ど備えていたが、その他、右上腕部皮下組織の石灰化、左上腕骨骨皮質の erosion、高く狭い口蓋、著明な口蓋隆起などの所見も見られた。本症候群の鑑別診断、予後および処置についても若干の考察を行った。

(稿を終るにあたり、順天堂大学医学部放射線科教

授, 片山仁先生のご校閲を深く感謝いたします。)

文 献

- 1) Hajdu, N. and Kauntze, R.: Cranio-skeletal dysplasia. *Birt. J. Radiol.*, 21: 42—48, 1948
- 2) Harnasch, H.: Die Akroosteolysis, ein neues Krankheitsbild. *Fortschr. Röntgenstr.*, 72: 352—359, 1950
- 3) Cheney, W.D.: Acro-osteolysis. *Am. J. Roentgenol.*, 94: 595—607, 1965
- 4) Schulze, R. und Gulbin, O.: Beitrag zum Problem der Akroosteolyse (gleichzeitig ein Beitrag zur Kenntnis der Pattella profunda). *Fortschr. Röntgenstr.*, 109: 209—216, 1968
- 5) Shaw, D.G.: Acro-osteolysis and bone fragility. *Brit. J. Radiol.*, 42: 934—936, 1969
- 6) Greenberg, B.E. and Street, D.M.: Idiopathic non-familial acro-osteolysis. *Radiology*, 69: 259—262, 1957
- 7) Papavasiliou, C.G., Gargano, F.P. and Walls, W.L.: Idiopathic nonfamilial acro-osteolysis associated with other bone abnormalities. *Am. J. Roentgenol.*, 83: 687—691, 1960
- 8) Gilula, L.A., Blizank, J. and Staple, T.W.: Idiopathic non-familial acro-osteolysis with cortical defects and mandibular ramus osteolysis. *Radiology*, 121: 63—68, 1976
- 9) Chawla, S.: Cranio-skeletal dysplasia with acro-osteolysis. *Brit. J. Radiol.*, 37: 702—705, 1964
- 10) Dorst, J.P. and McKusick, V.A.: Acro-osteolysis (Cheney syndrome). *Birth Defects V(3)*: 215—217, 1969
- 11) Herrmann, J., Zugibe, F.T., Gilbert, E.F. and Opitz, J.M.: Arthro-dento-osteo dysplasia (Hajdu-Cheney syndrome). Review of a genetic "acro-osteolysis" syndrome. *Z. Kinderheilk.*, 114: 93—110, 1973
- 12) Matisonn, A. and Ziady, F.: Familial Acro-osteolysis. *S. Afr. Med. J.*, 47: 2060—2063, 1973
- 13) Brown, D.M., Bradford, D.S., Gorlin, R.J., Desnick, R.J., Langer, L.O. Jr., Jowsey, J. and Sauk, J.J. Jr.: The acro-osteolysis syndrome: Morphologic and biochemical studies. *J. Pediatr.*, 88: 573—580, 1976
- 14) Vaněk, J.: Idiopathische Osteolyse von Hajdu-Cheney. *Fortschr. Röntgenstr.*, 128: 75—79, 1978
- 15) Toglia, J.U.: Hereditary dysostosis. *Tex. State J. Med.*, 62: 36—41, 1966
- 16) Weleber, R.G. and Beals, R.K.: The Hajdu-Cheney syndrome. Report of two cases and review of the literature. *J. Pediatr.*, 88: 243—249, 1976
- 17) Williams, B.: Foramen magnum impaction in a case of acro-osteolysis. *Br. J. Surg.*, 64: 70—73, 1977
- 18) Iwaya, T., Taniguchi, K., Watanabe, J., Iinuma, K., Hamazaki, Y. and Yoshikawa, S.: Hajdu-Cheney syndrome. *Arch. Orthop. Traumat. Surg.*, 95: 293—302, 1979
- 19) Dorst, J., Fauré, C., Giedion, A., Hall, J., Kaufmann, H.J., Kozłowski, K., Langer, L., Lenzi, L., Maroteaux, P., Murphy, A., Poznanski, A.K., Rimoin, D., Sauvegrain, J., Silverman, F., Spranger, J., Stanescu, R. and Stanescu, V.: International nomenclature of constitutional diseases of bone. Revision, May, 1977. *Ann. Radiol.*, 21: 253—258, 1978
- 20) Spranger, J., Langer, L.O. and Wiedemann, H.R.: Bone Dysplasias. An atlas of constitutional disorders of skeletal development. pp. 211—218, 1974. Fischer, Stuttgart.
- 21) Reeder, M.M. and Felson, B.: Gamuts in Radiology. 1975. Audiovisual Radiology of Cincinnati, Inc., Cincinnati.
- 22) Young, L.W., Radebaugh, J.F., Rubin, P., Sensenbrenner, J.A. and Fiorelli, G.: New syndrome manifested by mandibular hypoplasia, acroosteolysis, stiff joints and cutaneous atrophy (mandibuloacral dysplasia) in two unrelated boys. *Birth Defects. VII(7)*: 291—297, 1971
- 23) Wolpowitz, A. and Matisonn, A.: A comparative study of pycnodysostosis, cleidocranial dysostosis, osteopetrosis and acro-osteolysis. *S. Afr. Med. J.*, 48: 1011—1018, 1974
- 24) Goodman, R.M. and Gorlin, R.J.: Atlas of the face in genetic disorders. Second edition. pp. 76—77, 1977. Mosby, Saint Louis
- 25) Goodman, R.M. and Gorlin, R.J.: Atlas of the face in genetic disorders. Second edition. pp. 508—509, 1977. Mosby, Saint Louis.
- 26) Gorlin, R.J., Pindborg, J.J. and Cohen, M.M. Jr.: Syndromes of the head and neck. Second edition. pp. 28—31, 1976, McGraw-Hill, New York.
- 27) Silverman, F.N., Dorst, J.P. and Hajdu, N.: Acroosteolysis (Hajdu-Cheney syndrome). *Birth Defects. X(12)*: 106—123, 1974