Treacher-Collins 症候群の一例

大阪大学医学部耳鼻咽喉科学教室

(主任：内藤 僑教授)

杉山 茂夫，中島 礼士，小田 隆造

I 緒 言

顔面の先天性畸形にはいろいろあるが、その一つに Treacher-Collins 症候群がある。本症候群は眼裂の外側下方への傾斜，頬骨と下顎骨の發育不全のために，一見特徴のある顔貌を呈する。症例によっては聴器の畸形，口蓋の異常，齒列異常，毛髪 of 異常，四肢の畸形などを種々の程度に合併することが多い。もともと特徴ある眼症状から眼科領域で多く報告されてきたが，耳鼻咽喉科医にとっても聴器の畸形に興味を惹かれる疾患である。しかも最近の Otomikrochirurgie の発達はこの聴器に手術をおこない，聴力改善をある程度可能ならしめた。

最近，われわれは伝音性難聴を伴う典型的な Treacher-Collins 症候群に遭遇し，その一侧に Tympanotomie をほどこす機会を得ることができた。よってその経過を報告すると共に，過去の手術例に照合して文献的考察を加えた。

II 症 例

患者：22才女子，独身，無職

初診：昭和45年6月11日

主訴：両難聴および耳鳴

〔現病歴〕

幼時より両側の難聴と耳鳴があり，特に変化を示すことなく現在に至っている。そのために特に診察を受けたことはない。他の耳症状，すなわち耳痛，耳漏，眩暈などはない。

〔既往歴〕

幼時より健康で著患を知らず成人している。しかし，昭和45年5月26日に当院口腔外科で，Vogelgesicht に対して腸骨移植による下顎形成術をうけている。

〔家族歴〕

父母ともに健在，他の同胞4人も健康で特に著変をみない。

〔現症〕

本患者の特徴的所見はその顔貌である。すなわち，左右の眼裂は外側下方へ傾斜し，特に外方 $\frac{1}{3}$ に著明である。したがって眼裂は全体として八字型を呈している(図1)。また，頬骨と下顎骨の發育が不完全で小さく，下顎部には口腔外科で受けた下顎形成術による瘢痕をみる。

両側の外耳道はきわめて狭く，小児用朝顔型の耳鏡を挿入し得る程度であった。外耳道狭窄はおもに外半部で，内半部はやや広くなりやと鼓膜を見ることができ。鼓膜にはツチ骨柄，短突起，光錐などは全く見られない。全体が薄い紫赤色の膜で，緊張部と弛緩部も区別できなかった。なお，両側の耳介は形状，位置とも正常であった。

鼻咽頭には特記すべき所見はなかった。

〔検査成績〕

(i) 聴力検査

骨導はよく聴取しうるが，気導は 50~60dB 低下のほぼ水平型をとる典型的な伝音性難聴を示す(図2)。

図 1

図 2

図 3

Gellé の検査は左右とも陽性であった。

(ii) X線検査

両側の乳突蜂巣は硬化型で、蜂巣の発育は全く認められなかった。S状洞の位置は正常で、骨破壊像もなかった(図3)。下顎骨体は小さく形成不全が著明であり、中央に移殖骨が認められる。構造上、石灰沈着は良好であった。頬骨および蝶形骨にも軽度の形成不全が見られた。

(iii) その他

血液一般、血液化学、新鮮尿、胸部X線、肝機能、心電図などには全く異常所見を認めなかった。

III 手術および経過

挿管麻酔のもとに左の Tympanotomie をおこなった。皮切は耳介縁にそっておき、Meatotympanoplastikの要領で外耳道皮膚を剝離した。外耳道の骨性狭窄部

図 4

図 5

は、前壁を除き全周にわたって削除し、外耳道形成術(Meatotoplastik)をおこなった。ついで外耳道皮膚をつけたまま、鼓膜を鼓膜輪よりはづし、前方に翻転しようとした。しかし、鼓室腔は見え、鼓膜の下にすぐ骨性部分があり鼓膜と癒着していた。穿孔を起すことなく剝離することは不可能であったので鼓膜を除去した。鼓膜はきわめて薄く、面積は通常の約半分と思われた。

鼓膜直下の骨面は中央で上下にやや膨隆し、前後に小さな凹部がありその中に少量の肉芽が存在した。肉芽を除去すると共に、中央の骨性部分を鋭匙で注意深く削開したところ、浮腫状を呈する粘膜を充満した腔が出現した。浮腫状粘膜を除去していくと、上部に一列に並ぶ二つの小骨があった。可動性を保持しているため、これがツチ骨とキヌタ骨と思われるが、それにつづくアブミ骨らしきものはない。したがって二つの小骨を鉗子で除去したが、ただ細長い骨で聴小骨の形態はとどめていなかった。さらにさがしてみたが、アブミ骨、前庭窓、蝸牛窓、耳管口などはついに発見できなかった。露出骨面全体に筋膜をおき術を終った。

術後は発熱、眩暈などもなく、順調な経過をたどつ

た。2週間後にはタンポンを除去したが、自覚的には術前よりよく聴えるという。術後18日目に聴力検査を行ったが、主として低音部で軽度の改善が認められた(図4)。語音聴力でもやはり軽度の改善があった(図5)。オージオグラムでは破線が術前の、実線が術後の聴力を示す。

約1月後にはほとんど乾燥し、交換の必要もなくなったので退院した。

IV 考 按

Treacher-Collins 症候群は、Berry (1889) が特徴のいちじるしい顔面畸型を有する2症例を記載したのが最初であり、Collins (1900) が2症例を追加して Treacher-Collins 症候群として発表した。顔面のみならず頭蓋、軀幹、四肢などの先天性畸型を伴う場合は、主たる病変部位を基にして dysostosis craniofacialis, dysostosis maxillofacialis, dysostosis mandibulofacialis, dysostosis mandibularis, dysostosis acrofacialis などに分類されている。そのうちの一部は、Treacher-Collins 症候群のように、報告者の名前を冠して Crouzon 症候群、Franceschetti 症候群とも呼ばれる。著者らは今回の報告例に Treacher-Collins 症候群という名称をもちいているが、顔面畸型を主病変とする場合はこの名称が多くもちいられており、もっとも普遍的なようである。

また、報告例が増すと共に合併するいろいろな畸型が発見され、本症候群に包含されている。たとえば、

人によっては外耳の畸型、時には中、内耳の畸型も含めて本症候群としている。しかし、聴器畸型のない症例もあり、共通かつ特有の所見だけを以って本症候群と考えるべきであろう。その所見は次の二つである。

1) 眼裂が外下方に傾斜し、全体として特有の八字型を呈する。

2) 頬骨と下顎の発育不全が著明で、全体として Vogelgesicht を呈する。

この眼症状と Vogelgesicht をもつ特有の顔貌を備えていれば、Treacher-Collins 症候群と考えられる。他の畸型は合併症と考えて差支えなからう。

合併する畸型のうち、われわれ耳鼻科医にとって最も興味あるのは耳症候である。聴器の畸型を最初に報告したのは Pires de Lima (1932) であり、本邦では大和田 (1957) である。本邦での報告は20余例であるが、多くの場合になんらかの聴器畸型を合併している。そして聴力障害としてはほとんど伝音性難聴である。坂本ら (1963) は4症例を報告しており、軽度の耳介畸型を認めるのみで、外耳道や鼓膜は正常であったにもかかわらず、全例に伝音性難聴があったと述べている。著者らの症例も外耳道畸型と伝音性難聴を有していた。外耳道がきわめて狭いため、このままでは補聴器を使用することもできず、また耳小骨連鎖の畸型も考えられるので、Tympanotomie を行ったものである。中耳の畸型は高度で、耳小骨は痕跡的であり、鼓膜の下に骨性板を認めた。前庭窓と蝸牛窓が発見できな

表 1

報告者	報告年	手術側	耳介	外耳道	鼓膜	通気	ツチ骨	キヌタ骨	アブミ骨	前庭窓	蝸牛窓
大和田ら	1957	左	やや小	正	混濁、ツチ骨柄長く垂直	良	変形	変形	正		
中村ら	1960	両	正	正	光沢なし、ツチ骨柄垂直	良	変形	変形	—	+	
高橋ら	1960	両			青い、ツチ骨柄垂直			—	—		
広戸Ⅰ	1965	両	対耳輪不明瞭	屈曲狭小	白濁、ツチ骨柄長く垂直		変形	—	変形		
広戸Ⅱ	1965	両	〃	〃	〃		〃	〃	〃		
橋本Ⅰ	1966	左	正	やや狭い	混濁陥凹	良	変形	変形	—	+	
		右	正	やや狭い	〃	良	正	萎縮	萎縮		
橋本Ⅱ	1966	左	正	屈曲狭小	〃	やや不良			萎縮		+
		右	正	〃	〃	良			萎縮		
杉山ら	1971	左	正	狭小	ツチ骨柄、光錐みられず	不良	変形	変形	?	?	?

ったため、いわゆる聴力増進手術はできなかった。

オージオグラムの上で、術前後で軽度の改善が認められた。これは前庭窓と蝸牛窓は発見できなかったけれどもどこかに存在し、移植した筋膜が Wullstein の IV 型のような効果を生んだためではないかと想像し得る。

本邦での手術例は、著者の調べたところでは表 1 に示したように 8 例 14 耳であった。14 耳の手術例に共通のことは、耳介と外耳道の異常の有無にかかわらず、耳小骨にはなんらかの異常が認められることである。アブミ骨では正常 1 耳、変形 7 耳、欠損 6 耳となる。大和田ら (1957) は耳硬化症と考えていたが、手術によって耳小骨畸形であることが判明したとのべ、耳小骨の変形はツチ骨とキヌタ骨で、アブミ骨は存在し、これに綿花をあてることにより著明な聴力改善を認めている。中村ら (1960) は両側の手術例を報告しているが、両側ともアブミ骨はなかったが、前庭窓は認められたと記載している。したがって、これらの症例では工夫した手術がほどこされているが、著者らの場合は聴力を改善する手がかりがなく、外耳道成形 (Meatoplastik) により補聴器の使用が可能となった点が救ひである。

その他の合併症についても色々な報告がある。Berry (1889) は兔唇の合併例を、黒住ら (1956) は斜走口蓋裂をもつ珍しい症例を、橋本ら (1966) は言語障害と四肢畸形の合併例を報告している。著者らの場合は、伝音性難聴をもつ以外、特にいちじるしい症状はなかった。

本症候群には不規則な遺伝性がとらえられているが明確ではなく、遺伝関係が認められる症例の方がむしろ少ない。Gron wall & Olsson (1954) は不完全型である父親と典型的なその子供の症例を報告している。坂本ら (1963) は母親とその子供 (同胞 3 人中の第 2 子) の例を報告している。また広戸ら (1965) は 1 家系 2 世代にわたる 4 例を報告しており、その症例より考察して優性遺伝形式をとると述べている。著者らの症例は同胞 5 人中の第 4 子であるが、両親および他の同胞全員に異常がみられず、遺伝関係は証明できなかった。

本症の特有な顔貌、聴器畸形、兔唇、口腔内の異常などの複雑な所見は、胎生学的に考えればおのずから理解できる。顔面の発生は殆んど第 1 鰓弓に由来するものであり、胎生 28~29 日頃では前頭突起と左右の上下顎突起の 5 つの隆起で口窩を囲んでいる。それらの発育不全および癒合不全によって、種々の程度の顔面

畸形となって現われるのである。

聴器伝音系の発生は第 1 鰓弓と第 2 鰓弓に由来するが、細部ではなお異論の在するところである。すなわち外耳道は第 1 鰓溝から、鼓膜は第 1 閉鎖膜から、鼓室と耳管は第 1 鰓嚢から発生する。第 1 鰓嚢の鼓室耳管になる部分は recessus tubotympanicus と呼ばれているが、この外側の大部分が鼓室に、内側の小部分が耳管となる。この recessus の頭側壁は第 1 鰓弓に、外側壁は第 2 鰓弓に属することに異論はないが、内側壁の所属鰓弓は明確でない。三田村 (1954) はその隆起の一部は第 3 鰓弓の延長と考えている。

耳小骨のうち、ツチ骨とキヌタ骨は第 1 鰓弓下顎突起内の Meckel 氏軟骨から発生する。つまり Meckel 氏軟骨の本体は下顎骨となり、その上端がツチ骨とキヌタ骨になる。アブミ骨はこれら 2 小骨と異なり、第 2 鰓弓内の Reichert 氏軟骨の上方より生ずる。ちなみにその大部分は processus styloideus となる。

耳介の発生も第 1、第 2 鰓弓に依存している。すなわち、下顎弓と舌骨弓の第 1 鰓溝よりの縁に、3 個づつ 2 列に並ぶ 9 個の隆起を生ずる。この耳介隆起が癒合して、胎生 2 カ月の末期にはほぼその外形が完成する。また胎生初期には口裂近くに位置しており、次第に外上方に移動する。したがって下顎骨の発育が悪い時は、耳介も眼裂の高さよりは低く左右の距離も近くなる。われわれの症例では耳介の形態および位置は正常であったが、時にその異常を合併することもよく理解できる。

一般に、鼓膜が正常に近い伝音性難聴の確定診断は、時に困難を伴うことがある。しかし最近のいちじるしい手術の進歩と抗生物質の開発により、躊躇なく Tympanotomie を行うことができる。殊に本症候群のごとき疾患では、難聴に聴力増進手術を、顔面には口腔外科と協力して下顎形成術を進んで行うべきであろう。そうすることにより、悩める者に一筋の光明が与えられるにちがいない。

V 結 語

- 1) 典型的な Treacher-Collins 症候群の一例を報告した。
- 2) 外耳道狭窄と伝音性難聴を有する左耳に Tympanotomie と Meatoplastik を行った。
- 3) 鼓室はほとんどなく、鼓膜の直下にこれと癒着する骨性の隔壁があった。ツチ骨とキヌタ骨は痕跡的であり、アブミ骨、前庭窓、蝸牛窓は認められなかつ

た。

4) したがって、いわゆる聴力増進手術はできなかった。術前後における軽度の聴力改善は、単に骨性の隔壁を除去したための影響と考えられる。

5) 本邦での手術例と比較し、かつ鼓室の状態に胎生学的考察を加えた。

本論文の要旨は第16回日本オージオロジー学会において発表した。稿を終るに臨み、内藤教授の御指導、御校閲を深謝します。

Teracher-Collins Syndrome: Report of a Case Subjected to Tympanotomy

By

Shigeo Sugiyama, M.D.,
Reisi Nakajima, M.D. and
Ryuzo Oda, M.D.

From the Department of Oto-Rhino-Laryngology
Osaka University School of Medicine
(Director: Prof. T. Naito, M.D.)

A 22-year-old female with typical Treacher-Collins syndrome had an antimongoloid slant of the palpebral fissures, hypoplasia of the malar and mandibular bones, and external acoustic meatuses of pediatric ear speculum patency. On otoscopic examination, no handle or short process of a malleus, or light cone was seen. The ear drum consisted of thin, purplish-red, membranous tissue showing no differentiation of pars tensa and flaccida. Audiogram showed a typical conductive deafness. Tympanotomy of the left ear disclosed virtual absence of the tympanic cavity with an osseous plate adherent to the tympanic membrane. There was a rudimentary malleus and incus, but no stapes, oval or round window were seen. Postoperatively, a slight improvement in auditory acuity was achieved. This was probably due to the removal of the osseous plate. The patient became possible to use a hearing aid. The present case was compared with other operated cases in Japan, and the anomalous tympanic cavity was discussed from an embryological point of view.

参考文献

- 1) Berry, G.A.: Note on a congenital defect (coloboma) of the lower lid. Roy. Lond. Ophthal. Hosp. Rep., 12; 255, 1889.
- 2) Collins, E.T.: Case with symmetrical congenital notches in the outer part of each lower lid and defective development of the malar bones. Trans. Ophthal. Soc., 20; 190, 1900.
- 3) Franceschetti, A. & Klein, D.: The mandibulo-facial dysostosis "a new hereditary syndrome", Acta. Ophthal., 27; 143, 1949.
- 4) Pires de Lima: 5) より引用
- 5) 大和田健次郎, 他: 聴力増進手術を行った, 耳小骨畸形を伴える Dysostosis mandibulofacialis の 1 例。耳喉, 29; 1011, 1957.
- 6) 黒住静之, 他: 特異な口蓋破裂, 顔面横裂, 重唇を伴う Treacher Collins 氏症候群の 1 例。耳喉, 28; 193, 1956.
- 7) 小平英太郎: 発生学と奇形。医歯薬出版, 1966.
- 8) 坂本伸一郎, 他: 家族的に見られた Dysostosis mandibulofacialis の 4 症例。耳喉, 35; 555, 1963.
- 9) 高橋宏明, 他: 先天性耳小骨連鎖異常症の 1 例。耳鼻臨床, 54; 204, 1960.
- 10) 中村四郎, 他: 両側鼓室小骨の奇形を伴った Treacher Collins' Syndrome の 1 例。耳喉, 32; 957, 1960.
- 11) 萩場芳雄: Treacher Collins-Franceschetti 氏症候群の 1 例。耳喉, 32; 1055, 1960.
- 12) 橋本泰彦, 他: 一家系に生じた Dysostosis mandibulofacialis について。日耳鼻, 69; 1485, 1966.
- 13) 広戸幾一郎, 他: 一家系に多発せる Treacher-Collins 症候群。日耳鼻, 68; 787, 1965.
- 14) 三田村左智: 人胎児鼓室及耳管の発生学的研究。日医大雑誌, 26; 204, 1958.
- 15) 三田村 稔: 人胎児鼓室の発生学的研究。日医大雑誌, 21; 471, 1954.
- 16) 柳原尚明, 他: 特異な耳奇形を伴った, 偏側性, 不完全型 Dysostosis mandibulofacialis の 1 例。耳鼻臨床, 56; 187, 1962.

(受付 46.11.10)