口蓋裂を伴った Klippel-Feil 症候群の 1 症例

こしま ひさよし いっしき のぶひと たなま まさひろ
児島 久剛・一色 信彦・田辺 正博

きたじま かずとも はりた ゆたか はやし まさひこ
北嶋 和智・張田 裕・林 正彦

Klippel-Feil 症候群は、(a)頸椎の融合、(b)短頸、(c)項部はえ際の下など主徴とし、1912 年に Klippel と Feil により始めて記載された。その後、この症候群に合併する種々の先天奇型の報告がなされており、その範囲は筋、骨格、神経系、心臓など多岐に及ぶ。口蓋裂を合併した例は Noble ら¹⁾、Martin ら²⁾、Cohney ら³⁾、Sommerfeld ら⁴⁾、Standnicki ら⁵⁾ によって報告されているが、その数は非常に少ない。以下に我々の経験した症例を若干の文献的考察を加えて報告する。

症 例

10ヶ月の女子。口蓋形成のため当科を受診した。

仮死状態で出生。生下時体重は2850 g。生後1ヶ月間、補乳困難のため某病院小児科で入院加療を受けている。妊娠中母親に特記すべき薬剤使用、疾病罹患などは認めない。また家族歴にも特記すべきことはない。生後3ヶ月の集団検診で股関節外転制限を指摘された。加療後の入院時所見は、つたい歩きのできる状態であった。

〔初診時所見〕

身長 67.5cm。軽度の hypertelorism (両眼隔離)、下顎発育不全を認めた。頸は短く、翼状頸のため正面から観察するとスフィンクス様であった。また項部のはえ際が下方にまで低下

していた(図1)。口腔内の視診により、歯槽破裂を伴わない、硬口蓋後3分の2に達する不完全口蓋裂を認めた。聴力は正常。心疾患も認めなかった。また精神発達も正常と思われた。

〔レントゲン所見〕

頭部単純正面のレントゲン写真(図2)で下顎の発育不全を認めた。

頸椎側面のレントゲン写真(図3)で第2、第3頸椎椎体部の癒合、及び第2、第3、第4第5頸椎椎棘突起の癒合が観察された。

その他、整形外科的には所見を認めなかった。

〔その他の検査〕

染色体を調べたところ正常所見であった(図4)。

A case of Klippel-Feil syndrome with cleft palate.

Hisayoshi Kojima, Nobuhiko Isshiki, Masahiro Tanabe, Kazutomo Kitajima, Yutaka Harita and Masahiko Hayashi.

京都大学医学部耳鼻咽喉科学教室(主任: 松学教授)

図1 翼状頸及び項部はえ際の下下がみられる

手術

全身麻酔のもとに、pushback 法により口蓋閉鎖が行われた。術後経過は順調で、1才6ヶ月の現在、鼻咽腔閉鎖不全を思わせる徴候はない。

この患者は、1才2ヶ月、1才5ヶ月の2回にわたり、翼状頸の形成手術を受けた。術式は連続Z形成により皮膚延長術であった(図5)。

按

Klippel-Feil 症候群には、先天性心疾患、聾、側弯症、斜視など種々の先天奇型を合併するという報告がなされているが、口蓋裂を合併したという報告は非常に少ない。Fogh-Andersenによれば、4000例の口蓋裂患者のうちで1例しかなかったという。調べた範囲の文献の中で、口蓋裂を合併した Klippel-Feil 症候群をいちばん多く経験しているのは Cohney である。彼は6例を経験し、その口蓋裂術後の経過を詳しく報告している。彼の全症例において、口蓋裂は、歯槽破裂を伴わない型のものであったといっているのは、我々の症例とも合致しており興味深い。彼はまた、術後正常音声を獲得し得たもののうち、数年後に劣化したものが2例あったといっている。彼はこれを、頸椎の異

常により、しだいに咽頭口蓋の解剖学的な不均衡が生じたためと説明している。我々の症例においても、今後十分注意して経過観察しなければならない点と考えられる。

手術時、特に麻酔時の注意として、Cohney, Standnicki らは、頸椎異常による挿管の困難さを挙げている。我々の症例に関する限り、この点に問題はなかった。術前に十分な検査、適確な診断があれば、手術禁忌となる症例はないと思われる。

Klippel-Feil 症候群と鑑別すべき疾患には Turner 症候群、頸椎結核症、モルキオ病などがある。中でも Turner 症候群は、翼状頸など視診のみでは間違えやすい所見を示す。この症候群は1938年、Turner⁶⁾が Klippel-Feil 症

図2 下顎発育不全を示す頭部レントゲン写真

図3 頸椎側面のレントゲン写真. C₂, C₃の椎体の融合, 及びC₂, C₃, C₄, C₅の棘突起の融合がみられる

候群と区別して報告したもので, 原著によると
1) infantilism, 2) 翼状頸, 3) 外反肘の
三徴を呈する. 表1に鑑別すべき主要点をいく
つか挙げた⁷⁾. 翼状頸, 項部はえ際の低下など
共通点もあるが, 外反肘を認めるか, 身長はど
うか, 染色体に異常があるか, 頸椎に融合を認

めるか, 頸部運動制限はどうかなどの点を観察
すれば鑑別できる. さらに, 嚔, 口蓋裂, 性器
発育不全, 先天性心疾患, 側弯症, 精神発達遅
延などの有無を参考にすれば, 鑑別診断はより
確実になるものと思われる.

図4 44xxの正常な染色体

図5 連続Z形成により皮膚延長を行った術直後の写真

表 I

	Turner 症候群	Klippel-Feil 症候群
翼 状 頸	+	+
項部はえ際の低下	+	+
外 反 肘	+	—
侏 儒	+	—
染色体異常	+	—
頸椎の融合	—	+
頸部運動制限	—	+
そ の 他	性器發育不全，精神発達遲延先天性 心疾患，聾，口蓋裂など	側弯症，斜視，眼振，先天性心疾患， 性器發育不全，聾，口蓋裂など

ま と め

口蓋裂を伴った Klippel-Feil 症候群を経験したので，その臨床所見，手術とその問題点，鑑別診断について報告した．手術をより安全確実にするためには，術前の十分な検査，確かな診断が重要であると感じた．

文 献

1) Noble, T. P. and Frawey, L. M. : The Klippel-Feil syndrome : numerical reduction of cervical vertebrae. Ann. Surg. 82 : 728~734, 1925.

2) Martin, B. C. and Traube, J. C. : Klippel-Feil syndrome with associated deformities : a report of three cases. Plast. & Reconstruct. Surg. 9 : 59~62, 1952.

3) Cohnen, B. C. : The association of cleft palate with the Klippel-Feil syndrome. Plast. & Reconstruct. Surg. 31 : 179~187, 1963.

4) Sommerfeld, R. M. and Schweiger, J. W. : Cleft palate associated with Klippel-Feil syndrome : report of a case. Oral Surg. 27 : 737~739, 1969.

5) Stadnicki, G. and Rassumowski, D. : The association of cleft palate with the Klippel-Feil syndrome : report of a case. Oral Surg. 33 : 335~340, 1972.

6) Turner, H. H. : A syndrome of infantilism, congenital webbed neck, and cubitus valgus. Endocrinology 23 : 566~574, 1938.

7) Gorlin, R. J. and Pindborg, J. J. : Syndromes of the head and neck. McGraw-Hill, 1964.

原稿到着：昭和52年5月16日

別刷請求先：児島久剛

〒606 京都市左京区聖護院川原町53

京都大学医学部耳鼻咽喉科学教室