先天性垂直性眼振症例と文献的考察

稲福 繁・呉 孟達
中山 明峰・瀧本 勲

Congenital Vertical Nystagmus; A Case Report

Shigeru Inafuku, Men-dar Wu, Meiho Nakayama
and Isao Takimoto

(Aichi Medical University)

Although congenital vertical nystagmus is very rare, we treated on 6-year-old girl who had spontaneous eye movements and myopia. Down beat nystagmus was noted on forward gaze, and it increased in amplitude and frequency on downward gaze. The nystagmus disappeared when her eyes were closed in a lighted room and when her eyes were open in a dark room.

Eye tracking tests for slow and quick components in the horizontal plane were normal. Optokinetic nystagmus in the horizontal plane was within normal limits. Normal caloric responses were observed. No vertical optokinetic nystagmus was induced. The patient had complete loss of the slow pursuit function in the vertical plane. Therefore, we considered this to be a case of congenital vertical nystagmus due to a disturbance of the slow pursuit system of vertical eye movements.

Key words: congenital, vertical nystagmus, loss of slow pursuit function

はじめに

めまい外来において、先天性眼振は特に稀なものではない。しかし、その多くは水平性眼振であり、先天性垂直性眼振は極めて稀でかつ文献的報告も少ない。我々は、6歳女子で先天性垂直性眼振と思われる症例を経験したので報告する。

症 例

Y. H. 女性, 6歳。

主訴: 視力障害, 眼が動く。

既往歴: 特記事項なし。

家族歴: 図1に示す如く, 近親者に先天性水平性眼振と診断されたものあり。

現病歴及び生育歴: 出生時体重 3160 g 満期産, 安産であり特に鉗子分娩や分娩時異常はない。又, 母親は妊娠中に, 特に感染性疾患の既往はなく, 薬物, アルコール等の服用もない。出生後の発育も良好で, 新生児黄疸も殆ど認めなかった。話し始めは約8カ月, 歩き始めは約一年, 幼稚園での生活は順調で知的発育や運動能力の発達に異常を認めなかった。小学校入学後の眼科検診にて視力異常を指摘され, 愛知医科大学眼科を受診した。眼科にて, 弱視及び眼振を指摘され, 当日耳鼻科へ紹介された。眼振については両親ともに気付いてなく, 当大学受診時に指摘されて初めて知った。しかし, 後述の如く,

テレビを見る時に顎をひいて上目使いに見ていた事は幼少時より母親は気付いていたが, 単に癖だろうと特に気にとめなかったとの事である.

眼科所見: 角膜, 瞳孔, 虹彩に異常なく, 眼底も異常を認めなかった. 視力は右眼 0.2 (0.3), 左眼 0.3 (0.4) で, 矯正できない弱視であった.

一般的所見: 身長 104 cm, 体重 25 kg, 普通学級 1 年生, 特に異常を認めない. 四肢等に神経的異常所見なし.

耳鼻科所見: 耳, 鼻, 咽喉頭に異常所見なし, 聴力は純音聴力で異常なく, tone decay や耳小

骨筋反射は正常範囲であった. 聴性脳幹反応は図 2 に示す如く I ~ V 波共に明瞭で I ~ V 波間隔は正常であった.

平衡機能検査: 立ち直り反射は開閉眼共に良好で, 重心動揺計に示す如く特に異常を認めなかった (図 3). 注視眼振は図 4 に示す如く, 左右側方視の場合でも垂直性の眼振があり, 特に下方視の際は下眼瞼向きの component が強くなったが, 上方視では眼振は消失するか, かなり弱くなった. 肉眼的に counterrolling や oculocephalic reflex はともに正常な反応が認められた. また Frenzel 眼鏡を装着すると裸眼注視に比し眼振は弱くなり, さらに閉眼や遮眼さらにボーッと前方を見る姿勢や暗所開眼では眼振は殆ど消失した. これらの注視眼振記録及び自発眼振記録を図 5 に示した. 正面注視における垂直性眼振は, 急速相と緩徐相の差が少なく, 部分的には pendular type を示す事もあったが,

図 1 家族歴

図 2 聴性脳幹反応

重心動揺図

X-Y 記録図(開眼)

X-Y 記録図(閉眼)

図 3

Frenzel眼鏡下では、眼振がなくなるか
不規則に出現

図4 注視眼振，頭位眼振検査

その振幅は3度から5度，1分間に2打から3打，両眼共同性であった．下方視では下眼瞼向きの jerky type に変化し，その際に最も強く観察され，その振幅は5度から6度，1分間に約60打の頻度であった．

図6は，温度眼振記録である．air caloric 20°C にて右耳80秒，左耳85秒でほぼ同程度の水平性眼振反応を示し，slow component, quick component 共によく誘発されていた．

図7は，水平成分の眼運動検査記録である．眼球運動急速相検査 (saccadic pursuit) では特に ocular dysmetria や眼運動の緩徐化は認めない．また，緩徐相検査 (smooth pursuit,

図5

ETT) は, ほぼ視標通り追跡できた. ただし, 注視による垂直性眼振が常に見られるので, ETT は やや smooth さを欠いていたが, 本

例では水平成分に異常を認めないと判定した. OKP 法ではわずかに総眼振数の低下を認めた. OKNで示す如く, 水平成分の slow component

温度眼振検査(20°C air)

図 6

図 7

は、概ね正常である事が判明した。

図8は垂直成分の眼運動検査である。眼球運動急速相は、自発眼振が superimpose していたが、矢印の如く quick component は明確に観察できた。しかし、自発眼振と同期して視標が移動したりする場合もあり、quick component が正常であるとは言えない。又、緩徐相成分は本例が先天性と判断した最も重要な検査項目であるが、図に示す如く slow component は全く欠如していた。この事は OKN でも明確であり、視運動性刺激には上下共に無反応であった。OKP 法でわずかに上 OKP で inversion 状に出ていたが、元々上下への slow component が欠如しているので、inversion とは言えない。

考 案

先天性眼振の報告は最近10年間だけでも100編を超える報告がある。しかしその多くが先天性水平性眼振である。水平性を念頭にいた先天性眼振の診断基準は、坂田¹⁾によれば、1) 例外はあるが、一般的には生後まもなく、ある

いは幼少時期に何らかの機会に眼振を発見されている。2) 眼振は高頻度であり、遮眼、閉眼で抑制される。また、開眼時と遮眼時とで眼振方向の変化するものがある。3) 動揺視がない。4) 眼振のための視力障害があり、矯正不能の事が多い。5) 眼振以外に神経学的異常を欠く。6) 遺伝関係を有するものがある。7) 母親の妊娠中、出産時に異常を伴うものがある。8) 視運動刺激にたいして異型反応（全錯倒、一側錯倒、一部錯倒、その他）、無反応を示す。等である。小松崎²⁾もほぼ同様の特徴を述べているが他に、「交代性眼振 nystagmus alternans や潜伏性眼振 nystagmus latens の形をとることがある」や、「指標追跡検査では、常に円滑な眼球運動の障害が認められている」としている。

先天性垂直性眼振についての記載では「主として眼球緩徐相と急速相の速度の差が大でない。oscillopsia を伴わず、また、他の神経症状も伴わない」としている。Cogan³⁾も「先天性あるいは遺伝性眼振は誕生後からあり、視力障害や明確な神経疾患に原因せず良性的進行しない状

図8

表 1 先天性垂直性眼振症例

年 報告者	年 齢	性	眼振の性状	頻 度	両眼共同性	カロリック 反 応	垂直OKN	視 力	発症
1902 Posey WC ⁴⁾	8	女	vertical slight rotatory	×	左眼に著明	×	×	×	×
1955 Forsyth WI ⁵⁾	イ) 67	男	大 打 性 振 子 様	70/分	両眼共同性	×	×	正 常	3 歳
	ロ) 38	男	×	20-40/分	ロ) と 同	×	×	正 常	生後
	ハ) 15	女	振 子 様	140-160/分	両眼共同性	×	×	正 常	生後
	ニ) 10	男	ハ) と 同	130/分	両眼共同性	無 反 応	×	正 常	生後
	ホ)15 カ月	女	振 子 様 強 大 打 性	5-7/分 (非固視時, 固視で30-40/分より増強) 60/分	両眼共同性	×	×	×	生後
1957 Walsh FB ⁶⁾	イ) ロ)	×	註) 総説のみ	×	×	×	×	×	×
1962 Sogg RL ら ⁹⁾	イ) 28 ロ)27 カ月	男 男	jerky jerky イ) の子供, 親子ともに	180-240/分 間欠性眼振	両眼共同性	正 常	下 OKN 無 反応	正 常	7 カ月
1964 Dichgans ら ⁸⁾	1 家系 4 世代	男 女	振 子 様 9 人 6 人	3-4/秒	×	×	著明に障害	×	×
1973 Marmor MF ¹⁰⁾	全例共, 注視方向性眼振で先天性垂直性眼振症例としては疑問						×	×	×
1981 Biard Lら ¹¹⁾	19	×	衝動型 (下眼瞼向き; 但し, 他はフランス語にて詳細不明)						
1984 岩下ら ¹⁴⁾	6	男	上眼瞼向き jerky	3-5/秒	両眼共同性 か	×	錯 倒 反 応	右0.4 左0.5	3 歳
1987 和田ら ¹²⁾	×	×	下眼瞼向き	×	×	×	上 OKP で 錯倒	右0.3 左0.01	小児
1987 矢部ら ¹⁷⁾	2	男	左右注視方向性 Frenzel 下で 振子様垂直性 6 歳で水平性振子様に変化	3-4/秒	×	×	弱 反 応	右0.06 左0.04 全色盲	2 歳
1987 船橋ら ¹³⁾	イ) 6	女	振 子 様	2-3/秒 振 幅 5 度	×	正 常	無 反 応	右0.5 左0.6	4 歳
	ロ) 2	女	遮眼で下眼瞼向き衝動型 振子様: イ) の妹		×	×	×	0.2	
1989 自験例	6	女	振子様 下方視で下眼瞼向き成分		両眼共同性	正 常	無 反 応	右0.2 左0.3	不明

×印: 記載なし

態である。OKN には障害か無反応を呈し、高頻度に斜視や astigmatism が関与している」と述べている。しかし先天性垂直性眼振は極めて稀で我々が渉猟し得た範囲では、報告例は表 1 に示すように 10 編のみだった。先天性垂直性眼振を最初に報告したのは、1902 年の Posey⁴⁾ で頭振を伴う小児例を報告しているが、滑動性眼運動の状況や視運動刺激にたいする反応については記載していない。1955 年 Forsythe⁵⁾ は先天性遺伝性垂直性眼振の 5 症例を呈示し、全 5 例とも遺伝性と診断している。その眼振は全例とも振子様眼振で両眼共同性で、頻度は 1 分間に 60 から 160 と色々あるが、特に第 4 例は通常報告されている先天性眼振の概念と背反する。すなわち「固視により眼振は減少し、固視していない時にゆっくりとした頻度 (5~7/分) から高頻度 (30~40/分) に変化し、短時間ではあるが自分で眼振を止める事ができる」という所見を呈示している。これは随意性眼振との移行を含め興味ある所見である。Forsythe⁵⁾ の報告で滑動性眼運動検査や視運動性眼振の検討はしていなく、本症例の病変部位については全例剖検をしていないので不明と述べている。Walsh⁶⁾ は 2 例呈示しているが第 2 例は下眼瞼向衝動型で視運動刺激に対し無反応としていて、我々の症例に近いが、成書における先天性 (垂直性) 眼振の綜説なので、詳細な検討はされていない。ただ Bender と Gorman⁷⁾ の説を引用し、「垂直性眼振は多くの例で脳幹障害を合併している。おそらく小脳虫部の病変が源だろう」としているが、種々の神経症状を持つ後天性眼振の病変部位を直接先天性と同一視してよいか、なお検討を要する。Dichigans と Kornhuber⁸⁾ は 4 世代にわたって 15 人も先天性眼振がみられた一家系の垂直性眼振を呈示し、垂直性視運動性眼振が著明に障害されていたと報告している。眼振の性状は多くは振子様で時に上眼瞼向きの衝動型を呈したという。

1962 年 Sogg と Hoyt⁹⁾ は父子にみられた間歇型垂直性眼振症例を報告した。それによれば

両者とも上眼瞼向きの著明な両眼共同性眼振を 1 時間から 2 時間半にわたり呈し、発作時、非発作時共に何の障害も示さず、ただ oscillopsia を自覚している。子供の異常眼運動は生後 2 日で発見されている事より随意性眼振とは異なり、視力の発育段階早期に出現している。また父親は水平性視運動眼振には正常反応を示したが、上方回転の視運動性眼振 (下 OKN) には無反応で、下方回転では視運動性眼振が発現し、温度眼振には正常反応を示したとしている。下 OKN 無反応は先天性眼振とする重大な根拠であろうが、視標を追跡できたか否かについては記載がない。極めてまれな症例であるが、脳幹の生来の遺伝性核上性障害と類推している。Marmor¹⁰⁾ は、遺伝性垂直性眼振症例として 3 家系計 9 例を報告しているが、全例ともいわゆる注視方向性眼振と何らかの神経徴候 (症例 1. broad-based, 症例 2. unsteadiness, 症例 3. broad based gait 等) を有し、先天性垂直性眼振とするには疑問の症例である。全症例共に左右注視ではすべて水平性眼振で、上方視では垂直性眼振か、下方視での下眼瞼向き眼振を示している。注視方向性眼振から脳幹障害を示唆している事は承諾できるが、多くの例で水平性視運動性眼振の機能低下や欠如がある事より、歩行障害等の神経症状を呈する遺伝性小脳脳幹障害の一型であろうと思われる。他に Biard ら¹¹⁾、和田ら¹²⁾ の報告があるが、詳細は不明である。船橋ら¹³⁾ は 6 歳と 2 歳の姉妹に発現した垂直性振子様眼振を報告している。6 歳児では垂直性の振子様眼振 (振幅 5 度、頻度 2~3 Hz) を呈し、閉眼では全く消失、垂直性 ETT 異常、垂直性 OKN 無反応、カロリックテスト正常、と抄録に記載し、更に水平性 OKN もほぼ正常範囲の様で視力障害 (右 0.5, 左 0.6) が主訴である事から我々の症例と酷似している。

先天性水平性眼振では、視運動性眼振に対して錯倒現象や無反応が診断上の重要な根拠¹⁾²⁾と提唱されているが、先天性垂直性眼振については特に記載がなかった。最近岩下ら¹⁴⁾は「先

天性垂直性自発眼振」確実例として6歳児の症例を報告し、その診断根拠として「垂直性視運動刺激に対して錯倒現象を示す」事を重要な点として挙げている。一方、栄木¹⁵⁾は先天性眼振106例中垂直性は4例(衝動型)としているが、OKN検査にて錯倒(inversion)を呈するものが見られなかったと記している。しかしENG記録の呈示はない。時田¹⁶⁾は、垂直性眼振にOKN錯倒はないと記しているが症例呈示もないので、根拠は不明である。小松崎²⁾は、神経症候を伴う垂直性眼振と比較して一例を示し、診断に関する要点を記載しているが、滑動性眼運動障害とはしていない。

最近、矢部ら¹⁷⁾は全色盲を伴い初診時には垂直性であった眼振が、1歳6カ月より5年間の観察の中で斜行性から水平性振子様眼振に変化していった症例を報告し、Cogan³⁾の言う運動障害性眼振と診断している。矢部らの例ではENG記録による水平、垂直OKPは共に極めて解発が悪く、前者では部分的な錯倒を示し、また滑動性眼運動(ETT)は水平、垂直共に自発眼振が重なりsaccadic patternを示した。この事実から眼運動系は水平、垂直共に障害されている事は確かであるが、眼振方向が変化した事も含め、その病変部位については、既知の後天性垂直性眼振の責任病巣や垂直注視中枢との関連付けはできなかったと述べている。同一患者で垂直性より水平性眼振に移行している点でかなり重要な示唆を与える症例である。

先天性眼振の責任病巣については、諸家の報告では前庭第一次反射弓より中枢のなんらかの障害であろうと推察されている⁵⁾¹⁸⁾。栄木¹⁵⁾は、従来の脳幹障害説に加うるに広く小脳錐体系を中心に、中脳、間脳錐体系の障害によって発現して来るものであろうと推察している。しかし、剖検例が乏しい事もあり、明確に病変部を特定する事は難しいと考える。我々の症例の如く、他に神経学的異常所見を呈せず、知能、運動能力共に正常に発育している例については責任部位を論ずる事は困難である。垂直性眼球運動中

枢としてはCajal核の吻側、Darkschwitch核の腹側にあるrostral interstitial nucleus of MLFが考えられているが¹⁹⁾、我々の例ではCT上は異常が検出できなかった。

本論文で最も強調したい点は、第一に先天性垂直性眼振では、先天性水平性眼振が滑動性眼運動障害を呈するのと同様に、垂直性滑動性眼運動が高度に障害されている事であり、これが診断の根拠になりうるものと考える。Dell'Osso²⁰⁾も水平性眼振の分析において、指標追跡運動の障害が先天性眼振の原因である事を示唆している。第二に本例でみると水平系眼運動はほとんど冒されていないので垂直系は別の神経系統の障害である事を示している。この所見は船橋ら¹³⁾、岩下ら¹⁴⁾、Dichigansら⁸⁾と類似している。垂直性から水平性に移行した矢部らの例から見て、先天性眼振では水平性、垂直性の病変部位が近傍にあるか否か、今後の剖検的研究が待たれる。第三に、先天性眼振は近親者にも認められる事が多く、本例の近親者も水平性眼振を示し、年齢と共に減弱した。

なお岩下ら¹⁴⁾は錯倒現象を診断の重要なポイントとしているが、我々の例は上下OKPで上下差はあったものも錯倒とはせず、無反応とした。これは下眼瞼向き自発眼振が強く、本来出現すべき刺激を行っても、自発眼振のみが記録されている状況であり、かつ視運動刺激による緩徐相が出現しない為、無反応となった。

基本的には滑動性眼運動障害が先天性垂直性眼振の診断における最も重要な点であろうと思われる。

ま と め

先天性垂直性眼振の幼児症例について報告した。

1) 症例は6歳女児で、特に他に神経学的徴候を持たず、知能、運動能力共に正常であった。

2) 眼振は大打性で頻度は1分間に70~80打数で、下眼瞼向きの方向性を帯びていたが、注視方向により振子様の所見もあった。また、眼振急速相と緩徐相の差は少なかった。眼振は閉

眼, 暗所開眼, 眼前をボーッと見る際等にほとんど見られなくなり, Frenzel 眼鏡下で抑制された。

3) 水平系の眼運動では, 自発性垂直性眼振により滑動性眼運動記録にわずかな Notch を示したが, 視運動性眼振と共にほぼ正常範囲であった。

4) 特徴的所見として, 垂直系眼運動記録では急速眼運動は認めたが, 緩徐相即ち滑動性眼運動は全く欠如していた。垂直性視運動刺激には無反応であった。

本論文の要旨は, 第56回日耳鼻東海地方部会で口演した。

参考文献

- 1) 坂田英治: 臨床神経耳科学入門. 57~61頁, 医歯薬出版, 東京, 1980.
- 2) 小松崎篤: 眼球運動の神経学. 288頁, 306~311頁, 医学書院, 東京, 1985.
- 3) Cogan DG: Congenital nystagmus. Can J Ophthalmol 2: 4~10, 1967.
- 4) Posey WC: Associated movements of head and eyes. JAMA 39: 1365~1367, 1902.
- 5) Forsythe WI: Congenital hereditary vertical nystagmus. J Neurol Neurosurg-Psychiat 18: 196~198, 1955.
- 6) Walsh FB: Clinical Neuro-Ophthalmology, 2 ed. pp 268~269, Williams and Wilkins, Baltimore, 1957.
- 7) Bender MB and Gorman WF: Vertical nystagmus on direct forward gaze with vertical oscillopsia. Am J Ophthalmol 32: 967~972, 1949.
- 8) Dichgans J and Kornhuber HH: Eine seltene Art des hereditären Nystagmus mit autosomal dominanten Erbgang und besondern Erscheinungsbild; Vertical Nystagmus Komponente und Störung des Vertischen Nystagmus. Acta Genet 14: 245~250, 1964.
- 9) Sogg RL and Hoyt WF: Intermittent vertical nystagmus in a father and son. Arch Ophthalmol 68: 515~517, 1962.
- 10) Marmor MF: Hereditary vertical nystagmus. Arch Ophthalmol 90: 107~111, 1973.
- 11) Biard L, Nicol G and Moynat B: Nystagmus vertical congenital. Bull Soc Opht France 81: 1005~1008, 1981.
- 12) 和田昌士, 岩本幸江: 先天性垂直性眼振の1症例. 日耳鼻 90: 1424, 1987.
- 13) 船橋利理, 数本充雄, 中井三量, 他: 姉妹に発現した先天性垂直性振子様眼振2症例. 眼臨医報 81: 423, 1987.
- 14) 岩下菜穂子, 中沢 宏, 大都京子, 他: いわゆる「先天性垂直性眼振」確実例. Equilibrium Res 43: 76~82, 1984.
- 15) 柴木恭男: いわゆる「先天性特発性眼振」の病態生理補遺. 日耳鼻 77: 8~45, 1974.
- 16) 時田 喬: 神経耳科学Ⅱ. 177頁, 金原出版, 東京, 1985.
- 17) 矢部多加夫, 加我君孝, 児玉和夫: 先天性垂直性眼振の1症例. 耳喉 59: 947~953, 1987.
- 18) Forssmann B: A study of congenital nystagmus. Acta Otolaryngol 57: 427~449, 1963.
- 19) Buttner-Ennever JA and Buttner U: A cell group associated with vertical eye movement in rostral mesencephalic reticular formation of the monkey. Brain Res 151: 31~47, 1978.
- 20) Dell'Osso LF: Congenital nystagmus; Basic aspects. Functional Basis of Ocular Motility Disorders (ed by Lennerstrand G, Zee DS and Keller EL). Pergamon Press, Oxford, 1982.

原稿受付: 平成元年 5 月 26 日
原稿採扱: 平成元年 7 月 25 日
別刷請求先: 稲福 繁
〒480-11 愛知県愛知郡長久手町
大字岩作字雁又21
愛知医科大学耳鼻咽喉科学教室