無 顎 症 例

中野 友明・愛場 庸雅・久保 武志・山田 浩二
和田 匡史・鶴山 太一・福家 智仁

A Case of Agnathia

Tomoaki Nakano, Tsunemasa Aiba, Takeshi Kubo, Kouji Yamada,
Tadashi Wada, Taichi Uyama and Tomohito Fuke

(Osaka City General Hospital)

Agnathia literally means absence or severe dysplasia of the mandible. It is a rare expression of first brachial arch malformation. In the present case was detected polyhydramnios and the fetus demonstrated mandibular dysplasia on prenatal ultrasound diagnosis at 30 weeks of gestation. There were no signs of holoprosencephaly on prenatal MRI. At 36 weeks of gestation, cesarean section was performed. Immediately after birth the infant was tracheostomized. She has survived to infancy with tracheotomy.

Key words : agnathia, tracheostomy, polyhydramnios

はじめに

無顎症は第一鰓弓の発生異常による下顎骨の欠損と全前脳症、内臓逆位などを合併する奇形で、新生児7万人に1例ときわめてまれであり、ほとんどが周産期に死亡する予後不良な奇形である¹⁾。しかし、中枢神経系奇形の合併がなく、出生時の呼吸管理が成功した例では生命予後は良好であると報告されており、出生前診断の重要性が示唆されている²⁾。今回われわれは出生前に無顎症と診断でき、出生直後に気管切開を施行し救命しえた1症例を経験したので報告する。

症 例

症例：生後0日、女児。

妊娠・出産歴：血族結婚ではない32歳の母親と33歳の父親の第1子で、両親の家族歴・既往歴に特記すべきことはなかった。未熟卵体外受精胚移植法にて妊娠成立した。母親は妊娠30週に羊水過多にて当院産婦人科に紹介された。胎児エコーにて下顎低形成を認めた。妊娠34週時にMRIを施行し、無顎症、耳介低位および口蓋裂を認めた(図1)。

経 過

重篤な中枢神経系の合併奇形がないため、生命予後は良好であると評価した。家族へ説明したところ、出生後の積極的な児への治療を希望されたため、胎児の成熟を待ち帝王切開術の方針とした。全身麻酔下にて体内治療的帝王切開術を考慮したが、家族の同意が得られなかった。平成16年11月26日、妊娠36週1日で腰椎麻酔下にて帝王切開を施行した。児は肉眼的に著明な小顎、耳介低位、口唇口蓋裂を認め、出生前診断どおりの無顎症であった(図2)。児は娩出直後、隣の手術室に移動し、待機していた小児科医、麻酔科医、耳鼻科医によりファイバースコープを用い気管内挿管を試みながら局所麻酔下で気管切開を施行した。咽頭、喉頭の変形のため挿管チューブは挿入できなかったが喉頭直上にチューブを留置することで気道を確保でき、気管切開を施行しNICUへ搬送となった。胎児娩出から気管切開にて気道確保するまでに15分を要した。児の体重は1,838g、Apgar Scoreは1分値3点、5分値4点であった。

CTを施行したところ下顎骨は欠損していた(図3)。他の奇形としては唇裂口蓋裂、右耳介奇形、右外耳道閉鎖、

図3 CT所見

る。Kamiji ら⁸⁾の報告では中枢神経系の合併奇形はなく、5歳時の発達は正常で、病児保育所の生活にも適応していると記載されている。このことから、無顎症は出生後の呼吸管理が重要であると思われるため、出生前診断を的確に行い中枢神経系異常の合併がなく家族が積極的な出生後の治療を希望する場合、出生直後の蘇生を円滑に行う準備を整えておくことが重要である。

気管切開の手技としては小児の場合普通は全身麻酔下で行うことが多いが、今回は局所麻酔下で動く患児を抑えながら行うため困難であった。全身麻酔下にて体内治療の帝王切開術の下で気管切開を施行した方が容易なように思われた。

本疾患の胎児エコー所見で最も多く認められたのは羊水過多症で19例中11例に認められた。これは、下顎骨の欠如とそれに伴う口腔咽頭筋群の欠損または低形成による嚥下困難のため羊水循環の不均衡が起り、羊水過多が発生していると思われる。次に多いのが無顎症または小顎症の4例、胃泡欠如の4例、全前脳症の2例が認められた²⁾⁷⁾。

出生前に無顎症と診断できたのは19例中4例にすぎず、今後の診断率の向上が期待される。

まとめ

出生前に無顎症と診断でき、出生直後に気管切開を施行し救命しえた1症例を経験した。中枢神経系異常のない無顎症は出生時の呼吸管理が成功すれば良好な予後が期待できるため、出生前診断と出生時の蘇生が非常に重要である。

付 記

本論文の要旨は第293回日本耳鼻咽喉科学会大阪地方連合会(2005年6月)にて発表した。

参考文献

- 1) Shermak MA and Dufresne CR : Nonlethal case of otocephaly and its implications for treatment. *J Craniofac Surg* 7 : 372 ~ 375, 1996.
- 2) 安里義秀, 佐久本薫, 屋良朝雄 : 無顎症の2例. *日新生児会誌* 37 : 69 ~ 74, 2001.
- 3) Pauli RM, Graham JM and Barr M : Agnathia, situs inversus, and associated malformations. *Teratology* 23 : 85 ~ 93, 1981.
- 4) Jones KL : Smith's recognizable patterns of human malformation. 4th ed. W.B. Saunders Co, Philadelphia, 1988.
- 5) 梶井 正, 黒木良和, 新川詔夫 : 先天奇形症候群アトラス. 南江堂, 東京, 1993.
- 6) Leech RW, Bowlby LS, Brumback RA, et al. : Agnathia, holoprosencephaly, and situs inversus: report of a case. *Am J Med Genet* 29 : 483 ~ 490, 1988.
- 7) 須藤 敏, 與座朝義, 嘉数光雄, 他 : 出生時緊急気道確保を要した奇形の2症例—先天性声門下狭窄症, 無顎症—. *小児耳* 25 : 46 ~ 50, 2004.
- 8) Kamiji T, Takagi T, Akizuki T, et al. : A long surviving case of holoprosencephaly agnathia series. *Br J Plast Surg* 44 : 386 ~ 389, 1991.

原稿受付: 平成17年10月20日

原稿採扱: 平成17年11月30日

別刷請求先: 中野友明

〒534-0021 大阪市都島区都島本通2-13-22
大阪市立総合医療センター小児耳鼻咽喉科