外科的矯正治療を行った唇顎口蓋裂を伴う 歌舞伎メーカーキップ症候群の1例

吉 岡 泉 井 川 加 織 永 田 順 子
高 森 晃 一 鹿 嶋 光 司 迫 田 隅 男

A Case of Kabuki Make-up Syndrome with Cleft Lip and Palate Treated by Surgical-Orthodontic Treatment

IZUMI YOSHIOKA, KAORI IGAWA, JYUNKO NAGATA,
KOICHI TAKAMORI, KOJI KASHIMA and SUMIO SAKODA

Abstract

We report a case of Kabuki make-up syndrome associated with cleft lip and palate. The female patient was 18 years old at the time of surgery. She was diagnosed with Kabuki make-up syndrome at 7 months old. In addition to characteristic facial dysmorphic features, mental deficiency, atrial septal defect and short stature were found. During growth hormone treatment for

short stature, mandibular prognathism was found. There was no internal and hematological disease except for atrial septal defect, and mental deficiency was not severe, therefore a surgical orthodontic procedure was performed uneventfully and postoperative stability was good.

Key words: Kabuki make-up syndrome(歌舞伎メーカーキップ症候群), Surgical orthodontic procedure (外科的矯正治療), Growth hormone treatment (成長ホルモン療法)

[Received Jun. 24, 2010]

緒 言

歌舞伎メーカーキップ症候群は1981年にNiikawaら¹⁾とKurokiら²⁾によって報告された多発性先天異常症候群である。本症候群は下眼瞼の外側反転や耳介聳立などを伴う特徴的な顔貌、骨格異常、皮膚紋理異常、低身長、精神発達遅延などを特徴とする¹⁻⁶⁾。

顎顔面口腔領域では口蓋裂や不正咬合を発現することが多いが³⁻¹³⁾、外科的矯正治療を行った報告はわれわれが渉猟した範囲ではない。今回、歌舞伎メーカーキップ症候群に伴った唇顎口蓋裂を有する skeletal Class III 症例に対して外科的矯正治療を行ったので報告する。

症 例

1) 初診時の所見

患者：初診時年齢生後10日 女性

主訴：唇顎口蓋裂の治療希望

家族歴：特記すべき事項は認められなかった。

現病歴：在胎38週で正常分娩にて出生した。出生した医院で唇顎口蓋裂を指摘され、当院小児科を経て、当科を受診した。

初診時現症：右側唇顎口蓋裂、両側眼瞼裂斜上、幅広い鼻根、手掌横線を認めた。

初診時臨床診断：多発先天異常を伴う右側完全唇顎口蓋裂。

2) 外科的矯正治療開始前の処置および経過：生後4か月時に口唇形成術(Cronin法)を行った。また生後7か月に下眼瞼の外側反転、耳介聳立などの特徴的な顔貌、仙骨陥凹や臼蓋形成不全などの骨格異常および皮膚紋理異常が明らかになり、本院小児科で歌舞伎メーカーキップ症候群と診断された(Table 1, Fig. 1)。

生後9か月時に心房中隔欠損症および軽度の肺動脈弁狭窄症が明らかとなり、1歳2か月時に当院外科にて心房中隔欠損の閉鎖手術を受けた。また当科で生後1歳10か月時に軟口蓋形成術(Z-plasty)、6歳時に硬口蓋形成術(Push back法)、右側鼻翼、口唇修正術を施行した。

Table1 Clinical features of the Kabuki make-up syndrome and Manifestation in our patient

Clinical Manifestations	Our case	Clinical Manifestations	Our case
Short stature	○	Skeletal malformation	
Abnormal dermatoglyphics	○	Brachydactyly	
Facial anomalies		Scoliosis	○
Arched eyebrow	○	Vertebral malformations	
Long palpebral fissures	○	Hip dislocation	
Lower palpebral eversion	○	Clinodactyly of 5th finger	○
Short nasal septum	○	Other abnormalities	
Prominent malformed ears	○	Micrognathia	
Preauricular pit		Malocclusion	○
Mental retardation	○	Cleft palate	○
		Recurrent otitis media	○
		Cardiovascular anomaly	○
		Renal-urinary malformations	
		Immunodeficiency

Fig. 1 Facial appearance at 12 months after birth

Fig. 2 Facial appearances before presurgical orthodontic treatment at 16 years old

10歳時から低身長に対して、成長ホルモン療法を開始され、これを契機に反対咬合が認められた。

また経過中に中等度の精神発達遅滞（知能指数：47）が明らかとなり、反復性中耳炎や脊柱側弯などの症状も認められた。

3) 外科的矯正治療開始時の所見

外科的矯正治療開始時年齢：16歳

全身所見：身長137.9cm、体重38.3kgと低身長が認められた。心房中隔欠損術後で、心機能に異常所見は認められなかった。

顔貌所見：正貌は口裂が右上がりの非対称があり、側貌は上顎の陥凹と下顎の前突が認められた（Fig. 2）。

口腔内所見：Overjet -7mm, overbite -7mmで、上顎歯列の狭窄と、反対咬合、前歯部開咬を呈していた。また両側上顎側切歯の先天性欠損が認められた（Fig. 3）。

側面頭部X線規格写真分析所見：∠SNAは75.1°で上

顎の後方位を認め、Gonial angleは144.8°で下顎角の開大を認めた（Fig. 4, 5, Table 2）。

外科的矯正治療開始時診断：唇顎口蓋裂を伴う骨格性Ⅲ級・開咬症例。

4) 外科的矯正治療の処置および経過：咬合の改善を治療目標として外科的矯正治療を行うこととした。

16歳時に成長ホルモン療法が終了した後、クアドヘリックスを装着し上顎の拡大を行った。17歳時右側顎裂部骨移植術を行い、マルチブラケット装置を装着した。

術前矯正治療後、18歳時に全身麻酔下に上下顎移動術およびオトガイ形成術を行った。Le Fort I型骨切り術で上顎骨後方部を上方移動（PNSで6mm）し、両側下顎枝矢状分割術で下顎骨後方移動（Pogで9mm）した。さらにオトガイ形成術でオトガイを5mm前方移動した（Fig. 5）。手術中に異常所見は認められず、顎間固定を7日間行ったが術後も問題となるような所見は認められなかった。

Fig. 3 Intraoral findings before presurgical orthodontic treatment at 16 years old

Fig. 4 Lateral and postero-anterior cephalograms before presurgical orthodontic treatment at 16 years old

Fig. 5 Profilogram at the immediately before/after surgery

Fig. 6 Facial photographs at 5 years after surgery (24 years old)

19歳時に動的治療を終了し、24歳時現在術後5年を経過しているが、術後安定性は良好である (Fig. 6, 7, 8, Table 2)。

Fig. 7 Intraoral findings at 5 years after surgery (24 years old)

Fig. 8 Lateral and postero-anterior cephalogram at 5 years after surgery (24 years old)

Table 2 Cephalometric analysis

	(Mean SD)	T0 (16ys)	T1 (18ys)	T2 (18ys)	T3 (24ys)
SNA	(81.8 3.1)	75.1	75.1	75.7	75.5
SNB	(78.6 3.1)	74.8	74.0	71.8	72.4
ANB	(3.2 2.7)	0.3	1.1	3.9	3.1
FH-Occ	(9.4 3.9)	18.9	15.9	7.4	8.0
FH-Mp	(26.0 5.5)	43.3	40.0	31.1	32.4
Go	(120.7 7.0)	144.8	142.2	138.6	139.7
FH-U1	(111.6 6.6)	97.6	120.1	112.0	113.6
Mp-L1	(94.7 5.0)	93.7	93.8	94.0	92.5

T0: before surgical-orthodontic treatment

T1: immediately before surgery

T2: immediately after surgery

T3: five years after surgery

考 察

歌舞伎メーキャップ症候群はまれな多発性先天異常症候群で、原因は不明であり、ほとんどが孤発性である¹⁻⁴⁾。

本症候群の歯科領域の合併症は唇口蓋裂が35%、高口蓋が72%、先天性歯牙欠損が68%、小下顎症が36%、歯列不正が78%に認められるとされている⁴⁾。歯科治療に関

する報告は精神発達遅滞があるために全身麻酔下に齲蝕の治療を行った症例¹⁴⁾や口蓋裂を伴った症例に言語治療を行った報告¹⁵⁾はあるが、外科的矯正治療を含めた矯正治療の報告はわれわれが渉猟しえた範囲ではなかった。

この理由として本症候群が1981年に初めて報告された症候群であり^{1,2)}、発生率は32000出生に1人と推定され⁵⁾、2006年までに報告されたものは世界で400症例程度であ

ること⁴⁾があげられる。また合併した内臓疾患や血液疾患が重篤な場合は顎矯正手術が困難であることや、精神発達遅滞を合併することが多く、その程度によっては、矯正治療や術後管理が困難であることも理由の一つとして考えられる。

本症候群の内臓疾患の合併症として、先天性心疾患が 42%、腎尿路奇形が 28% に認められるとされている。また重症免疫不全や自己免疫性溶血性貧血、多血症、慢性特発性血小板減少、抗 IgA 抗体を伴う後天性 γ グロブリン血症、IgA 欠損あるいは低下症、低 IgG 血症などが報告され、これらが基盤の免疫不全症が易感染性の要因になるとされている⁴⁾。本症例は心房中隔欠損症が認められたものの、閉鎖手術後は心機能に異常所見はなかった。また軽度の肺静脈弁狭窄症も合併していたため、心内膜炎の予防のための抗菌薬投与は必要であったが、全身麻酔や手術に支障とはならなかった。さらに術後感染を懸念するような免疫不全や血液疾患を合併することもなかったため、顎矯正手術を行うことができた。

本症候群で精神発達遅滞は 92% の症例に認められるとされており⁴⁾、本症例でも知能指数が 47 と中等度の精神発達遅滞を認めた。しかし患者や家族が協力的あり、矯正装置や術後の顎間固定なども問題なく治療を行うことができた。

歌舞伎メーキャップ症候群の 83% に低身長が認められ、まれに成長ホルモン欠損が認められるとされている⁴⁾。本症候群では成長ホルモン欠損の有無にかかわらず、低身長に対して成長ホルモン療法が行われることが多い^{4, 16)}。長期間の成長ホルモン療法が下顎前突をきたす可能性があることは知られており¹⁷⁾、本症例でも低身長に対する成長ホルモン療法を契機に反対咬合を認めた。これは成長ホルモン療法による下顎骨が成長したことに加え、口蓋裂術後による上顎骨劣成長があるために、相対的な下顎前突になったと考えられた。

歌舞伎メーキャップ症候群では、口蓋裂を伴うことが多いために上顎骨の劣成長を認めることが多い¹³⁾、低身長に対して成長ホルモン療法を行うことが多いことなどから外科的矯正治療が必要な症例も多いと推察される。しかし内臓疾患や血液疾患の合併症の状態や精神発達遅滞の程度によっては治療が困難な症例も多いと考えられた。

結 語

唇顎口蓋裂を伴い skeletal Class III を示した歌舞伎メーキャップ症候群の症例に対して外科的矯正治療を行い、良好な治療結果を得た。本症候群は外科的矯正治療が必要な症例も多いと推察されるが、合併した内臓疾患や精神発達遅滞の重篤度によって対応を考える必要があると考えられた。

文 献

- 1) Niikawa, N., et al.: A syndrome of mental retardation, unusual facies, large and protruding ears and postnatal growth deficiency, *J Pediatr*, 99 : 565-569, 1981.
- 2) Kuroki, Y., et al.: A new malformation syndrome of long palpebral fissures large ears, depressed nasal lip and skeletal anomalies associated with postnatal dwarfism and mental retardation, *J Pediatr*, 99 : 570-573, 1981.
- 3) Gorlin, R.A., et al.: *Syndromes of the head and neck* 4th ed, Oxford University Press, New York, 2002, p938.
- 4) 新川詔夫：歌舞伎（メーキャップ）症候群（新川-黒木症候群），*小児内科*，38 : 2150-2156, 2006.
- 5) Niikawa, N., et al.: Kabuki make-up (Niikawa-Kuroki) syndrome: A study of 62 patients, *Am J Med Genet*, 31 : 565-590, 1988.
- 6) Atar, M., et al.: Kabuki syndrome: oral and general features seen in a 2-year-old Chinese boy, *International Journal of Paediatric Dentistry*, 16 : 222-226, 2006.
- 7) Spano, G., et al.: Oral features in Kabuki make-up Syndrome, *European Journal of Paediatric Dentistry*, 9 : 149-152, 2008.
- 8) Cogulu, D., et al.: Kabuki Syndrome with additional dental findings: a case report, *Journal of Dentistry for Children (Chicago, Ill.)*, 75 : 185-187, 2008.
- 9) 東 健太郎，他：片側性完全唇顎口蓋裂を伴った歌舞伎メーキャップ症候群の 1 例，*日口外誌*，44 : 709-711, 1998.
- 10) Teixeira, C.S., et al.: Dental evaluation of Kabuki syndrome patients, *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 46 : 668-673, 2009.
- 11) Iida, T., et al.: Cleft palate in Kabuki syndrome: a report of six cases, *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 43 : 756-61, 2006.
- 12) Burke, L.W., et al.: Kabuki syndrome: underdiagnosed recognizable pattern in cleft palate patients, *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 32 : 77-84, 1995.
- 13) Matsune, K., et al.: Craniofacial and dental characteristics of Kabuki syndrome, *American Journal of Medical Genetics*, 98 : 185-190, 2001.
- 14) 山口秀紀，他：心疾患を伴った歌舞伎メーキャップ症候群児の全身麻酔経験，*日大口腔科学*，27 : 320-326, 2001.
- 15) 伊東節子，他：口蓋裂を伴った歌舞伎メーキャップ症候群 1 例における言語治療，*愛知学院大学心身科学部紀要*，2 : 7-14, 2006.
- 16) Gabrielli, O., et al.: Kabuki syndrome and growth hormone deficiency: description of a case treated by long-term hormone replacement, *Clinical Dysmorphology*, 11 : 71-72, 2002.
- 17) Carvalho, L.R., et al.: Acromegalic features in growth hormone (GH)-deficient patients after long term GH therapy, *Clinical Endocrinology*, 59 : 788-792, 2003.