鼻咽腔閉鎖不全を伴った Noonan 症候群の 1 例

塚本 高久・丹下 和久・飯田 啓介

竹本 隆・金子 道生・深谷 昌彦

A case of noonan's syndrome with velopharyngeal incompetence

Takahisa TSUKAMOTO · Kazuhisa TANGE · Keisuke IIDA

Takasi TAKEMOTO · Mitio KANEKO · Masahiko FUKAYA

Abstract: A 3-year-old boy presented with a pronunciation disturbance. Noonan's syndrome had been diagnosed at another hospital and he had short stature, a shield-like chest, cryptorchism, a webbed neck, cubitus valgus, a high arched palate, and heart disease.

On initial diagnosis cleft palate was not suspected, and he started speech therapy.

After 3 years, there was no improvement in his speech disturbance. He came to our department, and velopharyngeal incompetence, was diagnosed. Pharyngoplasty was performed.

Key words: Noonan's syndrome (Noonan 症候群), velopharyngeal incompetence (鼻咽腔閉鎖不全), literature-based discussion (文献的考察)

緒 言

Noonan 症候群は Turner 症候群と似た身体的特徴を示すが、男女双方に発症し、染色体核型も正常で、Turner 症候群とは全く異質の独立した疾患単位として、1963 年に Noonan によって報告された。

今回われわれは鼻咽腔閉鎖不全を伴った Noonan 症候群の 1 例を経験したので、若干の文献的考察を加えて報告する。

症 例

患 児：3 歳 5 か月、男児。

初 診：1991 年 7 月■日。

主 訴：構音障害。

家族歴：家族歴に特記事項はなく、母親の妊娠・分娩歴に関しても特記事項はなかった。

既往歴：軽度の VSD が認められ、経過観察中である。

現病歴：患児は、言語発達の遅れがみられ、3 歳■か月頃になって言語を発しはじめ、さらに開鼻声が認められたため、児童相談所に相談したところ口蓋裂の疑いを指摘され、紹介により当科を受診した。

診断および処置：初診時診査では、声門破裂音、開鼻声が認められたが、口蓋の実質異常を欠き、軟口蓋運動麻痺が疑われたが、低年齢であり、著明な所見ではなかったので、言語治療を優先し経過を観察する事とした。

その後、患児の地元小学校特殊教室にて言語治療が続けていたが、口腔外科への受診は中断されていた。しかし、開鼻声の改善が認められなかったため、同教室からの再度の紹介により、1994 年 6 月■日再受診した。当院の言語治療士と相談した結果、鼻咽腔閉鎖不全の改善がないため、言語治療だけでは改善の見込みがないと判断されたので、咽頭弁形成術を予定した。

初診時の問診より聴取した、生下時よりみられた軽度 VSD の存在を確認するために、1994 年 9 月、患児が以前より通院中の、某病院小児科へ照会したところ、すでに Noonan 症候群と診断され、低身長・低体重に対して、成長ホルモンの補充加療中との返事を得た。さらに、1993 年に停留睾丸の手術の既往があるということも判明した。

愛知学院大学歯学部口腔外科学第 1 講座

(主任：深谷昌彦教授)

1st Department of Oral and Maxillofacial Surgery,
School of Dentistry, Aichi-Gakuin University
(Chief: Prof. Masahiko Fukaya)

受付日：平成 7 年 11 月 20 日

写真1

A: 翼状頸 B: 外反肘 C: 耳介低位付着 D: 楯状胸

術前の全身所見: 患児の年齢は6歳9か月で身長99.1cm, 体重13.1kgと標準を大きく下回っていた。

さらに, 外反肘, 胸郭変形(写真1, B, D)の存在が認められた。顔貌所見では, 翼状頸, 耳介低位付着(写真1, A, C)が見られた。口腔内所見では, 高口蓋, 鼻咽腔閉鎖機能不全が認められた。また, 胸部X線写真, ECG, UCGは正常の判定であった。知能レベルも軽度の低下があり, 小学校も普通学級の授業には, なかなかついていけないとのことであった。

処置および経過: 1994年11月■日, 当科に入院した。術前の血液一般検査, 血液生化学検査, 尿検査では異常を認めなかった。11月■日, GOS全麻下にて咽頭弁形成術を施行した。術中所見より口蓋帆挙筋の筋束は比較的あつく, また, 鼻咽腔は上咽頭部で広いことが確認された。また術前に, 翼状頸のための挿管困難も予測されたが, 術中術後の合併症は特に認めず経過良好で, 11月■日退院した。

退院後は, 現在まで当科および言語治療教室にて, 経過観察しており, 術後の経過は良好で, 開鼻声, 声門破裂音の減少により, 発音は著明な改善を示しており, 満足のいく結果が得られた。

考 察

Noonan 症候群は特異な顔貌と先天性の循環器系疾患を特徴とする, Turner 症候群に類似した疾患で, その発生率は1000人から2500人に一人といわれている¹⁾。

本邦における Noonan 症候群の報告は, われわれの渉猟し得た範囲では, 本症例を含めて133例であり, 男78人(58.6%)女43人(38.1%)で, 心雑音や疲労という主訴で受診する症例が多い。

1) 循環器系疾患(表1-A)

Noonan 症候群の特徴の一つとして, 循環器系疾患

表1

循環器系疾患	表1-A	
肺動脈狭窄	45/116	38.8%
肥大型心筋症	30/116	25.9%
心房中隔欠損	28/116	24.1%
○ 心室中隔欠損	8/116	6.9%
動脈管開存症	8/116	6.9%
なし	16/116	13.8%

全身的な異常	表1-B	
○ 翼状頸	81/84	96.4%
○ 外反肘	51/56	91.1%
○ 楯状胸	40/45	88.9%
○ 眼瞼下垂	34/36	94.4%
両眼隔離	87/88	98.9%
○ 耳介低位付着	65/68	95.6%
○ 停留睪丸	31/39	79.5%
精神発達遅滞	30/44	68.2%

口腔領域の異常	表1-C	
○ 高口蓋	27/46	58.7%
小顎症	15/46	32.6%
口蓋垂裂	3/46	6.7%
不正咬合	3/46	6.7%
石灰化不全	2/46	4.3%
歯牙異常	2/46	4.3%
○ 鼻咽腔閉鎖不全	1/46	2.2%

○印: 本症例に現われた特徴

があげられるが, 特にこれまでの報告では, 肥大型心筋症, 肺動脈狭窄が多いとされており, 今回の検索例中, 循環器疾患の合併を有するものは, 自験例を含め, 116例(全体の87.2%)で, 肺動脈狭窄38.8%, 肥大型心筋症25.9%, 心房中隔欠損24.1%, 心室中隔欠損6.9%, 動脈管開存症6.9%, そのほかなどで, 循環器系疾患無しという報告は13.8%であった。これまでの報告では, 高橋ら²⁾によると, 循環器系疾患所有率は72%, その内訳は, 肺動脈狭窄54%, 心房中隔欠損17%, 心室中隔欠損3%, 肥大型心筋症7%と報告されていた。また, 複数の循環器疾患を合わせもつ症例も報告されており, 肺動脈狭窄と心房中隔欠損の合併症, 肺動脈狭窄と心室中隔欠損の合併症などがあげら

れている。

2) その他の全身的異常 (表 1-B)

Noonan 症候群のその他の全身的な異常は、今回われわれの渉猟し得た文献および自験を含めて、翼状頸 96.4%, 外反肘 91.1%, 骨格異常特に胸部の異常 (楯状胸) 88.9%, 停留睾丸 79.5%, 精神発達遅滞 68.2%, 眼瞼下垂 94.4%, 両眼隔離 98.9%, 耳介低位付着 95.6% であった。1981 年, 高橋ら²⁾の統計によると, 翼状頸 89%, 外反肘 62%, 楯状胸 85%, 停留睾丸 73%, 両眼隔離 90%, 眼瞼下垂 81%, 耳介低位付着 89% と報告されており, 今回の統計とはほぼ同様であった。その他, 異常出血特に凝固因子 XI, XII, VIII の欠乏^{3, 4)}, 神経線維腫⁵⁾, 腎疾患, 脾臓, 総胆管の異常⁶⁾, 弱視, 斜視, 白内障など眼部の異常⁷⁾, の報告がみられる。

3) 口腔領域の異常 (表 1-C)

口腔領域にみられる症状としては, 高口蓋, 小顎症, 歯の異常, などが報告されているが, 今回の検索では, 高口蓋 58.7%, 小顎症 32.6% で, 他には歯列不正⁸⁾, 上顎劣成長⁹⁾, 口蓋垂裂¹⁰⁾, などがわずかに報告されているのみで, 鼻咽腔閉鎖不全 (運動神経麻痺) を主徴とする報告は, 今回の症例がはじめてで, 他の統計報告と比較すると, その内容はさまざまである。

4) 手術上の問題点

われわれ口腔外科領域における, 手術上の問題点としては, 循環器系疾患を合併する可能性が高いということ, 低身長, 低体重のため年齢のわりに予備力が少ない可能性があるということ, 翼状頸, 小顎症を合併していることがあるので, 麻酔における頭部後屈, 挿管が困難であること¹¹⁾, 精神発達遅滞を有する可能性があるため治療の協力を得るのが困難で, 十分な鎮静が必要であるということ, などの注意が必要と考えられる。

今回の症例では, 心室中隔欠損, 低身長, 低体重, 胸郭変形, 停留睾丸, 翼状頸, 外反肘, 高口蓋, 鼻咽腔閉鎖不全が見られたが, いずれも症状が軽度であり, 鼻咽腔閉鎖不全の改善のための, 咽頭弁形成術を行うに際し特に大きな障害はなかった。

Noonan 症候群は発生率が高いにも関わらず, 報告例が少ないといわれており, 軽度であれば見落とされているということが考えられるが, 心奇形や異常出血の報告も多くあり, 手術に際しては十分な注意が必要と思われた。

結 語

今回われわれは, 鼻咽腔閉鎖不全を伴った Noonan 症候群の 1 例を経験したので若干の文献的考察を加えて報告した。

本論文の要旨は, 第 20 回日本口腔外科学会中部地方会 (1995 年 6 月 17 日, 豊明) にて発表した。尚, 稿を終わるにあたり, 本症例の診断, 心疾患検査など御協力をいただいた, 鈴鹿中央病院の西先生に感謝いたします。

参 考 文 献

- 1) 保科弘毅: Noonan 症候群とその類似疾患としての male Turner 症候群. 日本臨床, 40, 臨時増刊号, 1982.
- 2) 高橋良当, 新城孝道, 他: 糖尿病とうつ病を合併した Noonan 症候群の 1 例, および本邦報告例の文献的考察. 糖尿病 24: 843-851 1981.
- 3) Emmerich, J., Aiach, M., et al.: Noonan's syndrome and coagulation-factor deficiencies. Lancet, 339 (8790), p19-21, 1992.
- 4) Sharland, M., Patton, M.A., et al.: Coagulation-factor deficiencies and abnormal bleeding in Noonan's syndrome. Lancet, 339 (8784), p431, 1992.
- 5) Boulloc, A., Lemerrer, M., et al.: The neurofibromatosis-Noonan syndrome: 4 cases, Ann-Dermatol-Venereol, 120 (11), p763-765, 1993.
- 6) George, C.D., Patton, M.A., et al.: Abdominal ultrasound in Noonan syndrome: a study of 44 patients. Pediatr-Radiol, 23 (4), p316-318, 1993.
- 7) Lee, N.B., Kelly, L., et al.: Ocular manifestations Noonan syndrome. Eye 6: 328-334, 1992.
- 8) 山本 隆, 有田耕司, 他: 心房中隔欠損を伴った Noonan-Syndrome について. 小児科診療 43, 9: 23-27 1980.
- 9) 根住直史, 永田 格, 他: Noonan 症候群の一例. 関西電力病院医誌 8: 19-25 1976.
- 10) 大宜見義夫, 児島宏典, 他: Noonan 症候群. 小児科 12: 664-670 1971.
- 11) 五島衣子, 岡 秀一郎, 他: Noonan 症候群の麻酔経験. 臨床麻酔 11-7: 918-920 1987.