先天外斜視を合併したRubinstein-Taybi症候群の一例

酒井 真澄¹⁾・中泉 裕子¹⁾・島野 香¹⁾・多田見明代¹⁾
齊藤古津枝¹⁾・山田 義久¹⁾・柿沼 宏明²⁾

¹⁾ 金沢医科大学眼科

²⁾ 金沢医科大学小児科

A case of Rubinstein-Taybi syndrome with congenital exotropia

Masumi Sakai¹⁾, Hiroko Nakaizumi¹⁾, Kaori Shimano¹⁾, Akiyo Tatami¹⁾
Kotue Saitou¹⁾, Yoshihisa Yamada¹⁾, Akihiro Kakinuma²⁾

¹⁾ Department of Ophthalmology, Kanazawa Medical University

²⁾ Department of Pediatrics, Kanazawa Medical University

要 約

Rubinstein-Taybi症候群は、種々の眼症状を合併することが知られている。本症候群に先天外斜視を合併した一例を経験したので報告する。

症例は3歳の男児。生後3か月頃より外斜視を認め、1歳9か月時、2歳7か月時に外斜視に対し手術を受け一旦は正位となったが、第2回目手術後1年の観察時点で再び15°の外斜視となった。

本症例は2度の手術後でも眼位の安定は得られなかった。眼位の安定化不良の原因として手術時期の遅れ、精神発達遅延などが考えられた。

別冊請求先 (〒920-0293) 石川県河北郡内灘町大学1-1

金沢医科大学眼科 酒井 真澄

Tel. 076-286-3511 Fax. 076-286-1010

Key words : Rubinstein-Taybi症候群, 先天外斜視, 斜視手術, 精神発達遅延, Rubinstein-Taybi syndrome, congenital exotropia, strabismus surgery, mental retardation

Abstract

The Rubinstein-Taybi syndrome combined with various ophthalmic diseases has been published in reports. In this present study we present a case of Rubinstein-Taybi syndrome with congenital exotropia.

A four year old boy was diagnosed with exotropia 1 month after birth. Two operations were performed, one at 1.7 and the after at 2.5 years of age. 6 months after the second surgery, exotropia increased again and subsequently lead to 15 degree constant exotropia. Now, we are following him up in our clinic.

Generally, it has been reported that treatment at the early stage helps to keep ocular alignment. However, the eye position was not stabilized after the second surgery in our case. The cause of poor of ocular alignment may be accounted for by correlation with various factors such as the age at the time of surgery, mental retardation and so on.

I. 緒 言

Rubinstein-Taybi症候群は、太く幅広い拇指と両下肢第1指、特異な顔貌、精神運動発達遅延、低身長を特徴とする奇形症候群¹⁾で、眼科的所見は緑内障、白内障、屈折異常、虹彩および脈絡膜欠損、眼球陥没など²⁾多彩であるが本邦での報告例は少ない。斜視の合併の報告はあるが³⁾、外斜視の合併例はほとんどない。今回、著者らはRubinstein-Taybi症候群に先天外斜視を合併した1例を経験したので報告する。

II. 症 例

患 者：4歳 男児

主 訴：眼位異常

既往歴：在胎38週2日、生下時体重3,000gで妊娠中特記すべき異常はなかった。出生時、両拇指および両下肢第一指の巨指症、高口蓋、小睾丸、鼻中隔湾曲など多発奇形を認め、当院小児科でRubinstein-Taybi症候群と診断された。

家族歴：母親に1度の自然流産、子宮外妊娠のため1度の人工流産歴があった。

全身所見：顔貌は多毛で内眼角開離、逆蒙古様皸裂がみられ、大泉門開大、鼻中隔湾曲、耳介変形を認め、両側拇指は近位指節関節より外側へ屈曲・変形し幅広く、両下肢第1趾は偏平であり、精神発達遅延を認めた。

図1. 術前眼位
交代固視可能

眼科的所見：視力はPL視力で、両眼0.075と左右差はなかった。調節麻痺下（硫酸アトロピン0.5%点眼）での他覚的屈折検査値は、右眼+2.5D、左眼+3.5Dであった。眼圧は麻酔下で右眼15mmHg、左眼13mmHgであった。眼位は

Hirschberg法で 15° の外斜視があり、交代固視は可能であった(図1)。眼球運動は正常であった。角膜径は両眼ともに10mmで、虹彩、脈絡膜欠損はなかった。前眼部、中間透光体には異常は認められなかった。眼底は、視神経乳頭のC/D比が右0.8、左0.7であったが色調は良好で辺縁の欠損はなかった。後極部、周辺網膜には明らかな異常はなかった(図2)。

経過：交代固視は可能であり、PL視力では両眼視力に左右差はなかったため、1歳8か月時、

図2. 左：右眼 右：左眼 の眼底写真

図3. 再手術前眼位
交代固視 可能

図4. 再手術後10日目の眼位

小児外科での腹腔鏡下精巣固定術施行時に眼科手術(右眼内直筋5mm短縮、外直筋6mm後転術)を同時に行った。術後3か月時点ではHirschberg法で 5° の外斜視であったが、手術後1年経過では、Hirschberg法で 30° の外斜視、Krimsky法で $55\sim 60\Delta$ の外斜視となった(図3)。初回手術より1年1か月後(2歳8か月時)、左眼内直筋7mm短縮、外直筋8mm後転術を施行した。術後10日目の眼位は、Hirschberg法でほぼ正位であった(図4)。再手術後1年ではHirschberg法で 15° の外斜視、Krimsky法で 30Δ の外斜視となっていた。2歳8か月時点での視力は、PL視力で両眼0.1と左右差はなかった。調節麻痺下(塩酸シクロペントレート点眼)での他覚的屈折検査値は、右眼： $+2.5D$ cyl $+3.5D$ axis 177° 左眼： $+1.0D$ cyl $+3.0D$ axis 180° であり、4歳になった時点でも、眼位はHirschberg法で 15° の外斜視、Krimsky法で 30Δ の外斜視であり、視力はグレーティングカードで両眼鏡装用にて、0.29である。遠視と乱視に対し眼鏡装用し、交代遮蔽による弱視訓練をして現在に至っている。

Ⅲ. 考 案

Rubinstein-Taybi症候群は1963年にRubinsteinとTaybiが「太く幅広い拇指および第1趾と特異な顔貌」を特徴とする種々の全身奇形を伴う症候群として提唱した疾患で、多彩な眼症状を合併することが知られているが、他に逆蒙古様眼

表1. Rubinstein-Taybi症候群の主症状

症 状	後藤らの報告での出現率		本症例での出現
	(n=14)	(%)	
反復性呼吸器感染	64		+
哺乳障害	93		+
幅広い鼻橋	86		+
鉤鼻	86		+
高口蓋	92		+
内眼角開離	92		+
逆蒙古状眼裂	62		+
斜視	43		+
白内障	12		—

裂、内眼角開離、小頭症、耳介低位、心奇形、小顎、反復性呼吸器感染、透明中隔欠損、発育障害、精神発達遅延などがみられる（表1）。病因は不明で、染色体異常を伴った症例報告⁴⁾もあるが、核型は決まっておらず多因子性遺伝が疑われる。

先天外斜視は比較的な合併症であり検索の限りその報告は少ない。後藤らは、14例のRubinstein-Taybi症候群について報告しており、そのうちの43%に斜視の合併を認めているが、眼位異常の内訳についての記載はない³⁾。本症例は先天外斜視を合併していた点で、きわめて稀な症例と考えられた。本症例は手術後一時的に眼位は正常化したが、早期にもどりがみられた。精神発達遅延のため術後の検査が十分に行えず、眼鏡装用も不十分であったことがその原因の1つとも考えられる。先天外斜視では早期手術が眼位の安定化を図るとされているが、本症例は初診時すでに1歳6か月であったため初回手術が1歳8か月と遅かったことも眼位のもどりの一因であろう。これまで、Rubinstein-Taybi症候群に合併した斜視に対しての手術報告は著者らの検索した限りではないがおそらく、

本疾患が100%精神発達遅延を合併し、術後の両眼視機能の獲得が困難であるためと考えられる。

本症例では斜視手術を施行したが、手術の適応については慎重な検討が必要であると考ええる。山口ら⁵⁾、佐野ら⁶⁾は本症候群に先天性緑内障を合併した症例を報告している。本症例も視神経乳頭陥凹の拡大から緑内障が疑われたが、眼圧が全麻下ではあるが、右眼15mmHg、左眼13mmHgであること、隅角に明らかな異常はなく、角膜径が両眼ともに10mmと正常であったことなどから現時点では緑内障への積極的な治療は行っておらず、乳頭所見の変化等より今後引き続き経過観察していく。

参考文献

- 1) Rubinstein, J. H. and Taybi, H. : Broad Thumbs and Toes and Facial Abnormalities, Am. J. Dis. Child. 105 : 588, 1963
- 2) 八子恵子 : Rubinstein-Taybi症候群 1 例, 眼科, 15 : 889-892, 1973
- 3) 後藤英士 他 : Rubinstein-Taybi症候群の眼症状について, 眼臨, 67 : 832, 1973.
- 4) Wulfsberg EA, Klisak IJ, Sparkes RS : High Resolution chromosome banding in the Rubinstein-Taybi syndrome. Clin Genet 23 : 35-37, 1983
- 5) 山口慶子 他 : 先天性緑内障を合併した Rubinstein-Taybi症候群, 臨眼, 45 : 678-679, 1991
- 6) 佐野秀一 他 : 先天性緑内障を合併した Rubinstein-Taybi症候群の 1 例, 臨眼, 46 : 694-695, 1992