点状軟骨異形成症に伴う環軸椎亜脱臼に対して手術した1例

帖 佐 直 紀* 濱 中 秀 昭* 黒 木 修 司* 比 嘉 聖*
永 井 琢 哉* 李 徳 哲* 黒 木 智 文* 帖 佐 悦 男*

【抄録】乳児の頸椎疾患に対しての手術は稀で本邦でも報告数は少ない。今回、点状軟骨異形成症の乳児に対して手術を施行した稀な症例を経験したので報告する。【症例】生後50日、女児。妊娠37週2日で出生。胎児期から鼻の低形成が疑われていた。出生時に第1啼泣なく陥没呼吸が強い人工呼吸器にて管理された。画像所見にて点状石灰化や環軸椎亜脱臼による脊髄圧迫の所見の他、鼻根部低形成などの特徴的顔貌から点状軟骨異形成症が疑われた。手術目的に転院となり、環椎後弓切除術と大後頭孔減圧術を施行した。術後は四肢の麻痺や筋力低下なく経過し、術後の画像所見でも圧迫が解除されていた。【考察】点状軟骨異形成症の頸椎病変に対する治療の基準は確立されていない。本症例では生後50日と乳児のため環椎後弓切除術と大後頭孔減圧術のみとし、今後不安定性が残存する場合は固定も考慮される。児の年齢や罹患場所に応じた治療を選択する事が重要である。

Key words: chondrodysplasia punctata (点状軟骨異形成症), atlantoaxial subluxation (環軸椎亜脱臼), C1 laminectomy (環椎後弓切除術)

はじめに

小児、特に新生児や乳児の頸椎移行部 (cranio-vertebral junction: CVJ) での手術報告は少なく明確な治療方針も確立していない。特に非外傷性頸椎疾患に対しての手術は比較的稀である。今回、骨系統疾患に由来した乳児の環軸椎亜脱臼に対して手術加療を行ったので報告する。

症 例

【患者】生後50日、女児
身長45cm、体重3160g

【主訴】なし

【現病歴】妊娠37週2日で出生した。胎児期から鼻の低形成が疑われていた。出生時に第1啼泣なく陥没呼吸が強い人工呼吸器で管理されていた。顔貌で鼻根部低形成を認め、画像所見にて点状石灰化や環軸椎亜脱臼による脊髄圧迫の所見などから点状軟骨異形成症 (以下 Chondrodysplasia punctata: CDP) が疑われ、頸椎の手術目的に生後48日で当院転院搬送となった。

【家族歴】母に2回の流産歴があった。

【身体所見】鼻根部低形成の特徴的顔貌を呈していた。四肢の運動機能は良好で両側の膝蓋腱反射やアキレス腱反射が亢進していた。

【画像所見】術前の腰椎・足部X線写真、頸椎3DCTでは椎体周囲や足趾末節骨、足根骨に点状石灰化像を認めた (図1)。術前頸椎動態X線写真では、前屈位で頸椎の不安定性があり、術前CTでは矢状断にてADI (atlantodental interval) は5mmで環軸椎亜脱臼を認めた (図2)。術前のMRIでは環椎/軸椎 (C1/C2) レベルにて、脊髄圧迫所見を認めた (図3)。

【経過】前医で精査した後、出生48日で当院に救急搬送。術前に患者に近い体格の人形を使用して麻酔科医、小児科医、手術室のスタッフと合同でシミュレーションを実施した。脊髄の高度圧迫を認め、頸椎の不安定性もあるため出生50日で手術を施行した。手術は大後頭孔減圧術とC1後弓切除を実施した。メイフィールド頭蓋3点固定器による頭部固定は頭蓋骨穿破や骨折の報告があるため新生児用の頭部固定器 (ユフ精器 DORO® Multi-Purpose Skull Cramp) にて固定を行った。透視にてC1、C2の位置を同定し整復されていることを確認した。環椎後弓を露出後、椎骨動脈の位置をドップラーで確認しエアートームで環椎後弓をeggshell状に削り環椎後弓切除を行った。同部位の硬膜には癒着があり圧迫されていた。次に、大後頭孔減圧術を追加で行った (図4)。除圧後は硬膜が膨らみ、脊髄の拍動が確認できた。術後は神経症状の増悪なく経過しており、MRIではC1/C2レベルの脊髄の萎縮

* 宮崎大学医学部附属病院整形外科

図 1

a: 腰椎単純 X 線像 b: 足部単純 X 線像 c: 頸椎 3DCT
椎体周囲, 足趾末節骨, 足根骨に点状石灰化 (▷) を認める.

図 2 術前 CT 矢状断

▷はC1 前弓, ○はC1 後弓で, ADI が拡大していることが分かる.

図 3 術前 MRI 矢状断 T2WI

術前は C1/C2 部に脊髓圧迫を認める.

を認めるが, 脊柱管の拡大がみられ, 圧迫が解除されていた (図 5).

考 察

CDP は比較的まれな骨系統疾患で骨端軟骨とその周囲軟部組織の点状石灰化像を呈する疾患群の総称で

ある²⁾⁵⁻⁷⁾. 遺伝子異常や染色体異常などで様々な病型に分けられ, その他, 妊娠中のワーファリン内服やビタミン K 欠乏などで同様の病態が生じることが知られている⁵⁾. 臨床症状は顔面中央の低形成, 成長障害, 四肢短縮, 白内障, 軽度の精神発達遅延が見られる. X 線写真で骨端核または骨端核周囲の軟部組織の点状

図4

☆マークは大後頭孔減圧部位で、矢印はC1の後弓切除後の硬膜を示している。硬膜が膨らんでおり除圧されていることが分かる。

図5 術後MRI矢状断 T2WI

術後はC1/C2部の脊椎の萎縮を認めるが、脊柱管の拡大がみられ圧迫が解除されている。

石灰化や脊椎周囲の点状石灰化が特徴である²⁾⁵⁻⁷⁾。本症例でも顔面中央の低形成や白内障を認め、X線写真にて骨端核または骨端核周囲の軟部組織、脊椎周囲の点状石灰化を認めた。

CDPでは頸椎異常により深刻な神経学的異常や突然死が生じる可能性があることが報告されている¹⁾¹⁰⁾¹¹⁾。CDPは骨系統疾患であり多椎体形成不全や骨脆弱性を認め、環椎椎弓の骨化形成が3～6歳頃であることを考慮すると後頭骨・頸椎後方固定

術の適応が考えられる⁸⁾⁹⁾。本症例でも呼吸状態が悪く、頸椎の不安定性があり固定を含めた外科的加療が必要と思われたが、乳児に加えCDPによる骨脆弱性、instrumentationの使用に耐える骨成熟がないと考え、除圧術のみ施行した。また、Halo ringを用いた際に頭蓋骨陥没や頭蓋骨穿破など手術に伴う合併症の報告例からメイフィールド型頭蓋3点固定器やHalo ring固定は行わず新生児用の頭部固定器（ユフ精器DORO® Multi-Purpose Skull Cramp）にて固定を行った。二ヶ月の乳児には、環椎後弓を切除し段階的に手術をしていた³⁾⁴⁾報告が多いことから本症例でも二期的に手術を考え、まずは環椎後弓切除術と後頭骨（C0）の大後頭孔減圧術を施行し、成長を待って後頭軸椎固定の方針とした。乳児ならびに疾患特異性のため今後長期にわたり注意深く経過観察する必要がある。

結 語

CDPの生後50日の小児に対し環椎後弓切除した症例を報告した。乳児であることや比較的稀な骨系統疾患であったため治療に難渋した。今後、不安定性が残存する場合は固定術の追加を考慮し、他の合併症を含めた慎重なフォローが必要である。

参 考 文 献

- 1) Ehsan, A., Bertram, R. G.: Atlanto-axial dislocation in chondrodysplasia punctata. Report of the findings in two brothers. Radiology, 102(2): 399-401, 1972.
- 2) 川井田秀文：点状軟骨異形成症（Conradi-huermann-type）の1例。整形外科と災害外科, 34(3):1088-1090, 1986.
- 3) Marios, G. L.: Challenges of spine surgery in patients with chondrodysplasia punctata. J. Pediatr. Orthop., 33(7): 685-693, 2013.
- 4) Morota, N., et al.: Surgical management of cervical spine deformity in chondrodysplasia punctata. J. Neurosurg. Pediatr., 20(4): 305-396, 2017.
- 5) 丹羽 徹：生後より鼻閉呼吸困難を呈した男児。小児科診療, 74(11): 1619-1623, 2011.
- 6) Ochiai, D., et al.: Prenatal diagnosis of cervical spinal cord compression in chondrodysplasia punctata brachytelephalangic type: A case report and literature review. Congenit. Anom., 53(4): 160-162, 2013.
- 7) 小澤武司：X連鎖優性遺伝型と思われる点状軟骨異形成症（chondrodysplasia punctata）の1例。小児科臨床, 48: 1147-1150, 1995.
- 8) 師田信人, 井原哲, 萩原英樹：小児頭蓋頸椎移行部後

- 方固定術. 脊椎脊髓, 29(5): 549-561, 2016.
- 9) 師田信人, 萩原英樹: 小児頭蓋頸椎移行部手術のための神経外科解剖. 脳外誌, 23(3): 218-226, 2014.
- 10) Takano, H., et al.: Cervical spine abnormalities and instability with myelopathy in warfarin-related chondrodysplasia: 17-year follow-up. *Pediatr. Radiol.*, 28(7): 497-499, 1998.
- 11) Timothy, W. V., Arnold, H. M.: Natural history and management of cervical spine disease in chondrodysplasia punctata and coumarin embryopathy. *Child's Nerv. Syst.*, 28(4): 609-619, 2012.