仙骨欠損の2症例

福岡市立こども病院・感染症センター整形外科

松本 光司・藤井 敏男
元 豊彦・寺戸 一成
山本 裕之

A Report of Two Cases of Sacral Agenesis

by

Koji Matsumoto, Toshio Fujii, Toyohiko Hajime
Kazushige Terado, Hiroyuki Yamamoto

Department of Orthopedic Surgery,
Fukuoka Children's Hospital and Medical Center.

Two cases of Sacral Agenesis, which is a rare deformation and is included in Caudal Regression Syndrome, were reported. The first case, 7 years old girl, has short trunk, tiny underdeveloped pelvis, dorsal prominence of the lowest vertebra and telescoping back which seems to be caused by spino-pelvic instability and flexible lumbar scoliosis. The second case, 4 years old girl, also has a short trunk, severe contracture of the lower extremities and progressive congenital scoliosis.

はじめに

仙骨欠損 (Sacral Agenesis), または仙骨形成不全は下位脊柱欠損 (Caudal Regression syndrome) の一型としてとらえられ, 稀な奇形とされている。

1952年 Hohl によって最初に報告されて以来欧米では200例以上の報告があるが, わが国では昭和4年の金井・小室以来約30例の報告が文献的にみられるに過ぎない。我々はこの仙骨欠損と思われる2例を経験したので報告する。

症 例

症例1 7歳女

主訴 脊柱変形, 腰部痛

妊娠経過中異常なし。40週にて頭位経膈分娩, 出生体重2700g。生下時より脊椎異常, 先天性反張膝を指摘され, 後者については1週間のギプス固定を受け改善した。その後運動発達遅延が認められたため, 8カ月時頭部CT・染色体検査をおこなうも異常はなかった。2歳で処女歩行。2歳3カ月の時点で尿路奇形の

合併の有無を調べるためIVPを施行し, 左腎Wilms腫瘍を発見され, 某大学病院外科にて摘出, 化学療法, 放射線療法を受けた。3歳時より脊柱側彎に対して体幹コルセットを使用している。坐位をとると腰部部に疼痛があり, 両上肢をついて上体を支えないと長時間の坐位には耐えられない。膀胱直腸障害はなかったが最近時として尿失禁がみられるようになった。

現症 身長106cm (−3.0S.D.) 体重15kg (−2.4S.D.) arm span 116.5cm

体幹が短く四肢が長い低身長を呈する。胸郭は相対的に幅広く樽状, 骨盤の横径は小さく恥骨は前方に突出している。背部に下位腰椎に相当して骨性の隆起がみられ, 臀部は小さく臀裂は浅い。仙骨部には骨性の抵抗を触れない。(図1) 両下肢には拘縮はないが, 両足関節は安楽臥位でばね状に内反尖足位をとり, 歩行時にはsteppage gaitを示す。

坐位では上肢で上体を支えることによって体幹が短縮・伸長するtelescoping backを示す。(図2) これは脊柱骨盤間の不安定性とflexibleな腰椎側彎によるものと思われた。両側の足関節背底屈筋力, 足趾背底

図1 症例1

体幹に比し四肢は長い。骨盤の横径は小さく腎裂は浅い。右凸の側弯もみられる。

屈筋力、膝屈筋力の低下がある。膝蓋腱反射・アキレス腱反射は正常。明らかな触痛覚の低下は認められない。

全脊椎X線前後像で胸腰椎にわたる右凸の側弯があり、左右像では胸椎の後彎が消失し、頸椎から腰椎までの全前彎がみられる。胸椎は11しかなく、腰椎では椎体は小さく椎弓と椎体の癒合不全がある。S₂以下の仙椎、尾椎は欠損しており、左右の腸骨は接近している。(図3) また、環椎後弓の欠損・軸椎と第3頸椎の癒合・第4頸椎から第2胸椎までの椎弓癒合不全がある。また、左第3・4肋骨の中断もみられる。CT像では脊柱管が後方に突出している様所見がみられ、仙腸関節の形成は不良である。(図4) 両下肢には軽度の凹足以外X線上の異常はみられなかった。

症例2 3歳 女

妊娠経過中やや胎動微弱であった。38週にて頭位経膈分娩 出生体重1950g

生直後より胸腰椎・仙椎・肋骨の異常、両下肢の拘縮、多趾症、鎖肛・直腸前庭瘻を指摘されている。

6カ月で鎖肛に対し仙骨会陰式根治術を受けている。7カ月で当科初診、先天性側彎症、高度の両先天性内反足、右膝屈曲拘縮の診断にて治療を開始した。

まず内反足に対し矯正ギプス施行するも治療抵抗性であり、1歳時両足部の後内方解離、左膝の後方解離を施行し、両股・右膝の可動域獲得訓練を行った。

図2 症例1

坐位では体幹が短縮、伸長するいわゆる telescoping back を示す。

骨盤側面

図3 症例1

S₂以下の仙椎・尾椎は欠損している。(白矢印) Wilms腫瘍摘出時のクリップがみられる。

L₅S₁

図4 症例1

脊柱管は後方に突出しており、仙腸関節の形成は不良である。

図5 症例2

四肢に比して体幹は短かい低身長を示す。骨盤の傾斜により右の鼠径部の皮溝は消失している。

骨盤側面

図6 症例2

L₄以下の椎体は一塊となっている。

2歳より処女歩行開始し、2歳11カ月両前足部の内転に対して内側解離とEVANS手術を行ない、現在両短下肢装具にて歩行している。

現症 身長81.0cm (−4.6S.D.) 体重11.4kg (−2.3S.D.) Arm Span 92.3cm

四肢に比して体幹は短く、胸郭変形・側彎・骨盤傾斜がみられる。臀部は小さく、腎裂は浅い。仙骨部には骨性の抵抗を触れない。

右股関節は外転・外旋拘縮を示し、右膝蓋骨は外方を向く。両下腿は萎縮し、teperingがみられる。両足関節はほぼ中間位で拘縮、前足部の内転は残っているが、尖足はほぼ矯正され、plantigrade footが得られている。(図5) 両股関節外転筋力・伸展筋力の軽度低下がみられ、足部以下はほぼ麻痺の状態である。膝蓋腱反射アキレス腱反射は消失、知覚障害は肛門周囲のみ明瞭であった。

尿意はあり、自分で腹圧を加えて排尿するが便意は訴えない。

全脊椎X線前後像ではT₁・L₂を頂椎とする側彎がみられ、T₁・L₂はhemivertebra, T3-5・T8-10はblock vertebraである。下肢では右大腿骨頸部の後捻がみられ、膝蓋骨は外方を向く。L₄以下の椎体は一塊となっており判然としない。(図6)

考 察

下位脊柱欠損は尾側部の脊索・神経管の形成不全により生ずるとされている。Duhamelは125例の肛門直腸奇形を調べ、これらが脊椎奇形、特に仙骨欠損・尿路・性器・下肢の奇形を高率に合併することから、胎生期の尾側部の異常という同一の原因により起こるとして、Caudal regression syndromeという概念を提唱した³⁾。我々の症例も尿路系腫瘍、鎖肛を合併しており、この概念の範疇に入ると思われる。

sacral agenesis, lumbosacral agenesisは糖尿病をもつ母親から生まれる率が高く、欧米の報告では14-50%に母親の糖尿病が見られている。^{2) 14) 16) 17)} 実験奇形学的には動物のembryoにインスリン注射・温度変化・紫外線・脂質溶解剤等の刺激を加えて脊椎の奇形を発生させる試みは多くなされている。

遺伝に関してはマウスで遺伝性の仙骨欠損⁴⁾が知られており、Pouzet¹⁵⁾は家系内発生を報告している。本邦でも両親の血族結婚^{7) 20)}や同胞発生例¹¹⁾が報告されている。我々の症例では血族結婚、同胞発生は見られず、母親の糖尿病も認められなかった。

我々の症例の臨床所見のまとめを表1に示す。欠損高位に関しては第9胸椎以下の欠損¹²⁾から尾椎の欠損まで種々のレベルのものが報告されている。Renshaw¹⁷⁾らは仙骨欠損をその欠損高位により4型に分類した。(図7)

欠損高位と下肢変形には相関があり、type I, type

表 1

	症例 1	症例 2
欠損高位	S ₂ 以下	?
運動麻痺	L ₄ 以下不全麻痺	L ₄ 以下
感覚麻痺	足底の軽度知覚低下	肛門周囲のみ
膀胱直腸障害	—	+
脊柱変形	腰椎側彎 胸椎前彎 頸椎異常	多発奇形椎
下肢変形	凹足	股関節外転・外旋拘縮 膝関節屈曲拘縮 内反足 多趾症
合併症	Wilms腫瘍	鎖肛
問題点	脊柱の不安定性 steppage gait	骨盤傾斜 右下肢の外旋

図 7 Renshaw の分類.

Ⅱでは下肢変形の程度は比較的軽く、高度の股関節の外転・外旋・屈曲拘縮、膝の屈曲拘縮、内反足を伴い、いわゆる sitting Buddha と呼ばれる肢位を取る重度の下肢変形は脊椎欠損の程度の強い type Ⅲ・type Ⅳに見られたとしている。本文の症例 1 は Renshaw らの分類の type Ⅱに、症例 2 は type Ⅲに該当すると思われる。また、仙骨欠損では、二分脊椎とは異なり知覚麻痺は運動麻痺に比べ軽く、褥瘡を形成することは少な

いと言われている^{2),14),17)}が、我々の症例でも、表に示したごとく知覚障害は運動麻痺のレベルに比べて軽い傾向にあった。剖検例で骨性の欠損部より下位に脊髄神経が存在することが確かめられている¹⁹⁾ Ignelzi は胎生期の神経管の形成不全があるにも関わらず、後根神経節細胞に分化する神経堤細胞が保たれることがその運動感覚解離の原因ではないかと推測している⁶⁾。

治療については、症例 1 は現在体幹コルセットを装着している。坐位での腰痛と腹部膨満感があり、下位脊柱・脊柱骨盤間の不安定性 (spino-pelvic instability) による腹部内臓の圧迫が懸念されることから、将来脊椎固定術が必要になると思われる。症例 2 は出生時には著明な下肢の変形と拘縮を伴っていたが、足部の矯正手術と長期にわたる膝関節・股関節の可動域訓練で立位歩行が可能になった例である。現在の問題点としては奇形椎による進行性の脊柱側彎とそれに伴う骨盤傾斜、右下肢の malrotation であり、脊椎固定術と大腿骨の回旋骨切り術を検討している。

ま と め

1. 仙骨の欠損を示す 2 症例について報告した。
2. 仙骨欠損は特異な下肢変形・脊柱変形を伴うが、欠損高位・合併奇形によりその臨床像は異なり、症例に応じた治療が必要となる。

文 献

- 1) Abraham E.: Sacral Agenesis with Associated Anomalies (Caudal Regression Syndrome) Autopsy case report. Clin Orthop Rel Res, 145:168-171, 1979.
- 2) Andrich J, Kalamchi A, MacEwen GD.: Sacral Agenesis. A Clinical evaluation of its management, heredity, and associated anomalies. Clin Orthop Rel Res, 139:52-57, 1979.
- 3) Duhamel B.: From the mermaid to anal imperforation. The syndrome of caudal regression. Arch. Dis. Child. 36:152, 1980.
- 4) Frye FL, McFarland LZ, Enright JB.: Sacro-coccygeal Agenesis in Swiss mice. Cornell Vet, 54:487-495, 1964.
- 5) Frantz CH, Aitken GT.: Complete Agenesis of the Lumbar Spine and Sacrum. JBJS, 49-A:1531-1540, 1967.
- 6) Ignelzi RJ, Lehman RAW.: Lumbosacral Agenesis. Management and embryological implications. J Neurol Neurosurg Psychiatry, 37:1273-1276, 1974.

- 7) 久芳昭敏他: Sacrococcygeal Dysplasia and its Heredity. A Case Report, 整形外科と災害外科, 32 : 204-211, 1984.
 - 8) 中村昌弘他: 先天性腰, 仙, 尾椎欠損症の1例. 臨床整形外科, 10 : 543-545, 1975.
 - 9) Marsh HO, Tejano NA.: Four Cases of Lumbo-Sacral and Sacral Agenesis. Clinical orthopedics, 92 : 215-219, 1973.
 - 10) 前山叙之他: 先天性仙椎欠損症に先天性多発性関節拘縮症を合併したと思われる1症例. 整形外科と災害外科, 33 : 1209-1213, 1985.
 - 11) 前田実行他: 先天性仙椎欠損症の6例. 整形外科, 17 : 916-919, 1966.
 - 12) Mongeau, Mourice, and LeClaire, Richard.: Complete Agenesis of the Lumbosacral Spine. A Case Report. JBJS, 54-A : 161-164, 1972.
 - 13) 小川 寿: 先天性仙椎欠損症の1例. 整形外科, 10 : 782-785, 1959.
 - 14) Phillips W, et al.: Orthopedic Management of Lumbosacral Agenesis Long-Term Follow-up. JBJS, 64-A : 1283-1294, 1982.
 - 15) Pouzet, F.: Les Amomalies de developpement de sacrum. Lyon Chirurgial, 35 : 371-373, 1938.
 - 16) Passarge, Eberhard, and Lenz, Widukind.: Syndrome of Caudal Regression in Infants of Diabetic Mothers. Obserbations of Further Cases. Pediatrics, 37 : 672-675, 1966.
 - 17) Renshaw, T. S.: Sacral Agenesis. A classification and review of twenty-three cases. JBJS, 60-A : 373-383, 1978.
 - 18) Sarnet HB, Case ME, Graviss R.: Sacral Agenesis Neurologic and neuropathologic features. Neurology, 26 : 1124-1129, 1976.
 - 19) Smith ED.: Congenital sacral anomalies in children. Aust. N. Z. J. Surg. 43 : 475, 1941.
 - 20) 田坂兼朗他: 先天性仙椎欠損症の2例. 中部整災誌, 10 : 406-409, 1967.
- ~~~~~