Noonan 症候群に合併した 肩関節機能不全に対する治療経験

長崎大学整形外科

高橋 正樹・伊藤 伸之
衛藤 正雄・太田 雄三
岩崎 勝郎

Insufficiency of Bilateral Shoulder Function Associated with Noonan's Syndrome (A Case Report)

by

Masaki Takahashi, Nobuyuki Ito, Masao Eto,
Yuuzo Ohta and Katsuro Iwasaki

Department of Orthopaedic Surgery,
Nagasaki University School of Medicine

We report a case of insufficiency of bilateral shoulder function associated with Noonan's syndrome. Noonan's syndrome is characterized by multiple congenital abnormalities similar to those of Turner's syndrome and by normal karyotype.

A 4-year-old male infant was presented to Nagasaki University Hospital for deformities around neck and shoulders. These deformities had been noted since birth but no treatment had been sought. His father was noticed to have similar deformities of neck and both shoulders but is not alive now.

Physical examination revealed obvious superior migration of both scapulae, and active abduction of bilateral shoulders were only 80°. And he also had webbed neck, hypertelorism, antimongolid slant, low hair line, low set ears, high arched palate and shield like chest. Though there were no signs of cardiac abnormalities. Chromosomal analysis demonstrated the normal male karyotype; Noonan syndrome was compatible.

Roentgenograms revealed bilateral elevated scapulae with each shape of equilateral triangle and no omovertebral bone. Abduction of bilateral scapulae on A-P view were under 6° in active abduction of shoulders.

We resected scapulae 1 cm in width along the vertebral margin, released rhomboid muscles and lower part of trapezius muscles and corrected the webbed neck deformity in the first and second operation. Although the mobility of scapulae increased, active shoulder abduction decreased to 70° after these operation. Defect of scapular abductor muscles was suspected. Then we transferred pectoralis major muscles to both scapulae. Abduction of the right scapula was improved to 28° after 2 years and abduction of right shoulder increased to 150°. Abduction of left scapula was 4° after 3 months. The obtainment of scapular abducting power and stability of scapulae may have contributed the improvement of shoulder abduction.

図1 症例

患者の背部、翼状頸と肩甲骨高位が認められ、肩挙上が制限されている。また耳介低位と頭髮境界低位が認められる。

表1 本例での Noonan 症候群の所見

本例で (+)	本例で (-)
眼 間 解 離	低 身 長
眼 裂 斜 走	眼 球 突 出
頭髮境界低位	外 反 肘
翼 状 頸	心 血 管 奇 形
耳 介 低 位	脊 柱 側 彎
高 口 蓋	馬 蹄 腎
手 指 変 形	性 腺 異 常
楯 状 胸

図2 初診時X線

(a : 「下垂位」, b : 「自動挙上位」, c : 「他動挙上位」)

はじめに

Noonan 症候群は、Turner 症候群によく似た疾患で翼状頸、眼間解離や心血管奇形などの所見を呈する点では類似するが、Noonan 症候群の染色体は Turner 症候群の 45 XO に代表されるような異常を持たず正常構成を示すこと、また男女共に出現するなどの特徴から Turner 症候群と区別される疾患である^{1) 7) 8)}。

我々は、Noonan 症候群と診断した例に合併した肩関節機能不全に対し観血的治療を行い、ある程度の良好な結果を得たので報告する。

図3 初診時の肩甲骨の動き

図4 骨切り後のX線
(a : 「下垂位」, b : 「自動挙上位」, c : 「他動挙上位」)

図5 骨切り後の肩甲骨の動き

表2 早川らによるスコア表

short stature	+ 2
◎ high arched palate	+ 1
epicanthus	+ 1
◎ low hair line	+ 1
◎ shield like chest	+ 1
cubitus vulgus	+ 1
urinary tract abnormality	+ 1
increased nevi	+ 1
◎ hypertelorism	+ 3
◎ antimongolian slant	+ 3
◎ low set ear	+ 3
exophthalmus	+ 3
◎ webbed neck	+ 3
heart anomaly	+ 3

☆スコアが10点を越える症候はヌーナン症候群の可能性が強く、肺動脈弁狭窄症や停留睾丸(男児例)を合併すれば診断は確定的といえる。ただしその場合もちろん染色体正常核型を証明する必要がある。またスコア表が10点を越えない場合ターナー症候群が疑わしい。(文献4の本文説明より抜粋)

なお表中の◎は本症例に認められたものを示し、合計15点であった。

表3 肩関節と肩甲骨の動き

		初診時	骨切り術後	筋移行術後
肩 関 節	右	80°	70°	150°
	左	80°	70°	100°
外 転 角 度	下 垂 位	106°	102°	100°
	右 自動外転	112°	84°	130°
	他動外転	117°	121°	129°
	下 垂 位	105°	91°	91°
	左 自動外転	104°	84°	95°
	他動外転	110°	119°	126°

症 例

1983年生まれ、男性。

《主 訴》上肢の挙上制限

《現病歴》生下時より肩から頸部にかけて形態異常を指摘されたが放置されていた。1987年上肢の挙上制限を主訴に当科を受診した。

図6 筋移行後のX線
(a:「下垂位」, b:「自動挙上位」, c:「他動挙上位」)

図7 筋移行後の肩甲骨の動き

図8 自動外転時の肩甲骨の動き

図9 1990年7歳. 両側大胸筋移行後
肩挙上機能が著明に改善された. 顔貌では
Noonan 症候群に特徴的な眼間解離, 眼裂斜走
が認められる.

《初診時所見》両側の肩甲骨高位^{3) 6)}と翼状頸を認め、肩の外転は著明に制限され、肩甲骨の動きはほとんど認められなかった(図1). また眼間解離, 眼裂斜走, 頭髮境界低位や耳介低位などが認められたが, 心血管奇形および外生殖器の異常は見られなかった. これらの臨床症状および染色体検査より, 本症例を Noonan 症候群と診断した(表1).

肩関節の可動域は両側で自動屈曲が 80° 自動外転が 80° であった。また拘縮は認められなかった。

《家族歴》父親に肩甲骨高位と翼状頸が認められたという事であるが死亡していた。

《X線所見》単純X線像では、両側の肩甲骨は高位に位置し正三角形を呈していた。他動最大外転位のX線像で骨頭は下方に脱臼していた(図2)。肩甲骨の外転運動は下垂位と最大挙上位を比較すると自動運動が右 6° 、左 -1° 、他動運動が右 11° 、左 5° であった(図3)。

《治療および結果》肩甲帯の機能不全を改善する目的で計4回の手術を行った。1987年右側の、1988年左側の肩甲骨内側縁を約1cm切除し、菱形筋および僧帽筋下部の解離を行った。また初回手術時に翼状頸に対するZ-plastyを同時に行った。両側肩甲骨骨切りおよび筋解離術後の肩関節外転角は 70° で初診時に比べ 10° 低下しており、X線像より肩甲骨は肩自動外転時に右 18° 左 7° 内転するようになった(図4)。

1989年右側に1990年左側に肩甲骨下角への大胸筋移行術を行なった。肩関節外転角は右は術後1年目で 150° 、左は術後3ヵ月で 100° となった。その時の肩甲骨は右 30° 、左 4° 外転した(表3)。

考 察

Noonan症候群の発生頻度は1/1000~1/2500と報告されている。現在のところ、Noonan症候群の公式の診断基準は確立されていないが、早川ら⁴⁾の作成したスコア表(表2)によれば本例では16点でNoonan症候群に該当した。さらに染色体検査で46XYの正常男性型を示したことは、Noonan症候群として矛盾しない結果であった。Noonan症候群には渉猟し得た限り、肩甲骨高位症の合併の報告例はみつからなかった。しかし短頸は多くの報告に記載されている事を考慮すると、肩甲帯や肩関節の形態異常や機能不全は起こりうる合併症と考えた。

2回目までの肩甲骨骨切り術と筋解離術では手術後の肩甲骨の他動可動域は改善したが、自動外転は見られず、逆に内転する現象が見られた。上肢が挙上するとその重みが肩甲骨に加わる。その時肩甲骨を外転保持する僧帽筋上部線維や前鋸筋の作用が重要となる。

肩関節外転運動時肩甲骨が外転せずむしろ内転したことは、この症例で前鋸筋の機能不全を疑った^{2) 5)}。このため3回、4回目の手術では前鋸筋麻痺に対する大胸筋の移行術を選択した。1990年両側大胸筋移行術後X線像で肩甲骨の外転運動角は下垂位から自動挙上位まで右 28° 、左 4° と外転運動が確認されたのは、移行した大胸筋が肩甲骨を外転しているためと考える。左側の改善が少ないのは術後期間が短く肩関節の挙上時の大胸筋の協調運動がまだ十分得られていないためと考える。

上述の事より本症における肩関節の機能障害の原因の一つは前鋸筋を主とした肩甲骨の外転外旋筋群の機能不全によることが推察された。

ま と め

Noonan症候群に合併した両側の肩関節機能不全の一症例を経験した。肩甲骨の内側骨切り術を行ったが挙上運動時の十分な肩甲骨の外転は得られず、むしろ低下を来した。肩甲骨の外転筋群の機能不全と考え、大胸筋を移行し肩関節の外転機能の改善を得たが、これは肩甲骨の安定化と外転力が獲得できたためであると考えた。

参 考 文 献

- 1) Allanson, J. E.: Noonan Syndrome. J. Med. Gen., 24: 9-13, 1987.
- 2) Comtet, J. J. et al.: Biomechanical Basis of Transfers. Hand Clinics, 5: 1-14, 1989.
- 3) Galpin, R. D. et al.: Congenital Elevation of the Scapula (Sprengel's Deformity). Pediat Orthop., 10: 965-970, 1987.
- 4) 早川文雄 他: ターナー症候群30例およびヌーナン症候群16例の臨床的検討: 小児科臨床, 38: 2625-2631, 1985.
- 5) 近藤正行: 上肢挙上運動時の肩甲骨の動きに関する研究. 日整会誌, 60: 175-185, 1986.
- 6) Leibovic, S. J. et al.: Sprengel Deformity. J. Bone Joint Surg., 72-A: 192-197, 1990.
- 7) 永沼万寿喜: Noonan症候群: 顔貌からみた小児疾患, 小児科MOOK, 37: 243-249, 1985.
- 8) Ranke, M. B.: Noonan Syndrome: Growth and Clinical Manifestations in 144 Cases. Eur. J. Pediatr., 148: 220-227, 1988.