Klippel-Feil 氏病の 1 例

山口医大整形外科 小 田 和 彦
(主任：服部興教授)

A Case of Klippel-Feil Syndrome

By

K. Oda

From the Orthopedic Division, Yamaguchi Medical School
(Direct.: Prof. S. Hattori)

本症は、1912 年 Klippel 及び Feil に依り始めて臨床的、病理解剖学的に詳細に研究され、先天性頸椎癒合の存在する事が注目され、その後 1919 年更に Feil に依り 14 例の報告を見た。

彼はそれ迄の報告を再検討し、1) 頸椎全体の癒合、2) 頸椎の部分的癒合、3) 頸椎数の減少と他部脊椎の癒合と畸型の 3 型に分類、臨床的特徴として、頸の短い事、後頭部頭髮の生え際の低下、頸椎部の運動制限を挙げた。

爾来、かかる症候を有するものが Klippel-Feil 氏病或いは症候群として報告されており、1952 年 Shoul and Ritvo は世界的文献より約 130 例を数え、我国に於いては昭和 4 年三木教授を始めとし、約 20 例の報告がある。

当初 Feil は本症には神経症状を欠除すると主張したが、その後報告例の増加と共に神経障害を有するものも報告されて居る。最近私が経験した 1 例は運動障害、發育障害を有し興味ある 1 例と考えるので、報告し若干の考察を試みた。

症 例

8 才、男子、小学生、32 年 7 月 29 日 初診。

主訴：四肢運動障害。

家族歴：両親は健在、従兄妹結婚、同胞 2 人。

既往症：2 才、右鼠径ヘルニア手術。

現病歴：満期骨盤位分娩、出産時頭部の娩出に手間どり仮死状態であつた。その後罹患なく母乳栄養に依るも發育状態は悪く、頸坐は 2 才、坐位は 2 才半、起立は 3 才、歩行開始は 4 才であつた。然し歩容は不安定、その後も常人の如くならず。且又起居動作は非常に緩徐、手指巧緻運動は拙劣である。1 年位前より歩行の不安定が目立ち、疲れ易くなり現在に至る。その

他知能並びに発語障害はない。

現症：体格小なれど、顔貌及び皮下脂肪、筋肉の發育状態は成人の夫れを思わせる所がある。皮膚に着色異常、知覚異常を認めざるも、尾骨部に小指頭大の癰痕を認める。

頭は細長にして扁平、頭部計測は表 1 に示す如くである。後頭部頭髮の生え際の低下を認め、両肩峰突起線上 6 cm を示す。顔面に於いて非対称はないが、眉毛薄く両眼瞼下垂を認めるが、Horner 氏症候群、斜視、眼震なく眼底検査にも異常所見を認めない。耳翼は正常、最大開口時上下門歯間距離は 4 cm である。

頸部は短縮して右斜頸位を取り、両胸鎖乳突筋は緊張著明、然し左右差なく腫瘍を認めないが、附着部に於いて鎖骨枝の方が両側とも胸骨枝より緊張が強い。又僧帽筋が翼状に張り出して頸翼を形成、左側に於いてその緊張が著明である。

胸部は両肩同高なれども僅かに前方に挺出、胸廓は狭少、然し左右の非対称を見ず、鎖骨も略水平に走行、乳嘴も共に第 5 肋間、唯胸骨下端に舟状の凹窩を認める。

肺、心、腹部には異常を認めず。

脊椎は、頸椎僅かに左側彎及び前彎の増大を認め、上部胸椎に代償的右側彎後彎を認める。

肩甲骨は同高にして正常の高さにあり、傍脊椎部筋肉は一般に緊張増加し、特に腰椎部に於いて著明である。運動は頸椎に於いては表 1 の如く後屈の外は高度の制限あり、胸椎、腰椎では軽度の前屈の制限を認める外、他は略正常である。叩打痛はいづこにも認めない。

四肢は筋萎縮なく、その各計測値は表 1 の如くである。四肢長は軀幹に対して均衡を保つも指趾に於いて指間皺壁の過剰を認め、指趾の長さが短縮して見え

表 1

年 令		8 才	
性		♂	
知 能	学校の成績	中	
	生活年令	8 才 10 ヶ月	
	知能年令	8 才 9 ヶ月	
	知能指数	98	
体 格	身長	107 cm	(標準… 115.3)
	体重	16 kg	(// 29.6)
	胸 囲	53.5 cm	(// 57.1)
頭 部 計 測 cm	小 横 径	9.0	
	大 横 径	14.5	頭 前 屈 10°
	前 后 径	15.0	後 屈 30°
	小 斜 径	13.0	左方側屈 9°
	大 斜 径	17.0	右方側屈 8°
	頭蓋水平周	49.0	左方廻旋 13°
	頭 周	27.0	右方廻旋 8°
	頸部の運動性		
四 肢 計 測 cm	上 肢		下 肢
	上肢長 cm 左 41 (肩峰—中指 尖端) 右 41	下肢長 cm 左 50 (踵踝長) 右 50	
	上腕周径 左 16.5 右 16.5	大腿周径 左 30 右 30	
	前腕周径 左 15 右 15	下腿周径 左 22 右 22	
握 力	左	1	
	右	2 kg

図 2

図 3 頸椎側面及斜位像

2・3 椎体不完全癒合並びに棘突起完全癒合
4・5 及 5・6 間に於いて、椎間孔の狭少。

図 4 腰椎，前后面，側面像
4・5 棘突起癒合と椎間腔狭少。

る。関節機能は、両側手指に軽度の屈曲制限と両股の軽度の開排制限を認める外は略正常。

全身何処にも知覚障害を認めざるも、運動障害を見る。即ち体位変換緩徐、手指の運動も緩慢にして巧緻運動の拙劣を見、握力は左 1 kg、右 2 kg、歩容は不安定にして緩慢、蹣々歩行様である。然し Chorea, Athetose 様運動は認めず。

反射は左側二頭筋、三頭筋、橈骨、骨膜反射の亢進を認め、両膝蓋腱、アキレス腱反射の亢進、特に左膝蓋腱反射は著明に亢進、膝拵爾なきも足拵爾両側に認める。指々試験、指鼻試験、膝踵試験両側にて可能な

図5 トルコ鞍形成不全

るも円滑ならず, Adiatochokinese, Dysmetrie なく, Romberg 陰性, 両下肢 Clasp-Knife Phenomenon 陽性と思われ, 又確実に Babinski, Chadock, Oppenheim を認める。挙率筋, 腹壁反射は略正常。

知能障害はなく表1に示す如くであり, 直腸膀胱障害なし。

レ線所見: 頸椎側面像にて第2・3椎体の稍不完全な癒合及び椎弓棘突起の完全癒合を認める。第4頸椎体は軽度の楔状化を呈し, 第4・5椎間腔は拡大, 前後像で軽度の左側彎と第2・3頸椎体の癒合像を見るが, 頸肋は認めず, 斜位像にて椎間孔は第4・5及び5・6椎間孔は前後に著しく圧平され狭少となつて居る。胸椎著変なく腰椎にて第4・5椎棘突起の完全癒合と椎間板の狭少を認める。

トルコ鞍像は唯浅い凹窩を示すのみで, 前肋及び後肋突起, 鞍背不明瞭にして, 鞍の計測不能の像を呈す然し骨硬化像は認めない。

四肢に於ける骨端核, 骨核像にて, 両側の橈骨小頭, 上腕骨尺側骨端核, 尺骨遠位骨端核, 舟状骨及び豆骨の骨核出現を未だ認めず。

第1中足骨の近位骨端核は両側とも少々圧縮された像を呈す。

ミエログラフィー所見: 頸部に通過障害を見ず著変を得なかつた。

臨床的諸検査: 尿, 血液に著変なし, ちなみに血沈1時間8, 2時間19, Wa. 氏反応陰性, 白血球百分率にても, 中性39, 淋巴55, 単球2, 好酸球2である。髄液も圧正常, クエッケンステット陰性, 少々高蛋白, 低糖, 低 Chloride あるもその他に著変なし。

内分泌機能検査として, B.M.R. は+10%, P.B.I. は7.3 μ /dl にて正常範囲にあり, 然し Thorn' Test は, ACTH 使用に依り好酸球約35%の減少率で50%以上を示さず若干陽性を示す。

考 察

本症は臨床的3大特徴として, 1) 短頸, 2) 後頭部頭髮の生え際の低下, 3) 頭頸部の運動障害が挙げられるが, 症状複雑であり, 程度も種々なる所から, Dreyfus の如きは病理解剖学的に次の如き3型に分類して居る。即ち第1型は頸椎数が減じ, 又は骨性癒合を営んで非常に短かく, 第1肋骨は頭蓋の高さ迄に達し所謂 Thorax cervicale を形成する。又常に頸椎破裂を認める。第2型は第1型よりも程度の軽いもので, 項部は不規則な絨毛程度で, 頸部の短縮, 運動制限も軽度である。第3型は第1型を呈すると共に, 種々の先天性畸型を併発するものである。随伴畸型の主なものとしては, 内反足, 先股脱, 橈尺癒合症, 脊髄膜ヘルニア, 兔唇, 合指, 多指, Sprengel 氏病, その他眼, 耳の変形等である。

さて, 私の症例は上記臨床的3大特徴を備え且レ線学的に第2・3頸椎の癒合と第4・5腰椎棘突起癒合を認める。又指趾に変形を有したが, 更に特異な点は運動障害及び發育障害を合併した事である。

従来の報告の大多数に於いて, 上位頸椎に於ける骨性癒合が圧倒的多数を占めている。私の症例では更に腰椎棘突起の癒合を見出しているが, 畸型発生学上興味深い事である。

Feil は氏の集めた症例に依り, 本症には外形以外の症状, 即ち神経症候を欠除すると主張して居る。然しその後, 神経症候を伴う症例も多数報告され, 例えば頸部の疼痛 (Roger. Astier 1923), 痙性麻痺 (Guillian 1931), Horner 氏症候, 知覚異常 (Roger, Arnaud, Audier 1934), 脊髄圧迫症状 (津下 1953), 脊髄空洞症の併発 (Grünwald 1936) 等がある。然しこれらの神経症状は一定年齢以後 (30才頃) の発現が多い。

私の症例では, 若年にかかわらず少々左に於いて高度な痙性 tetraplegia を認めた。従来神経障害の原

因として考えられるものに、脊椎の変形が脊髄を圧迫し、年齢の増加と共に 2 次的機能要請過度に依る症状の増悪、椎間孔狭少に依る頸髓根の絞扼、髄膜瘤、Myelodysplasie (不全潜伏脊椎破裂)、頸髓部腫瘍、脳水腫、遺伝性失調症等の報告例がある。私は本症例にミイエログラフィを施行したが頸部に通過障害を認めず所見を得る事が出来なかつた。而して、トルコ鞍の形成不全と相まつて、更に本症に Pneumoencephalographie の実施を計画しながら果たし得なかつたが、前述の如く確実なる病的反射を認め、知覚障害なく、動作の緩徐、粗大力の低下、手指の円滑な運動拙劣、痙性様歩行を認めた事から、分娩時既往症を考えあわせ脳性麻痺の疑いは濃厚である。

いづれにしても運動障害と本症との関係を明確にする事は出来なかつたが、本症が骨の畸型と同時に神経系統の障害、若しくは障害はなくとも、抵抗減弱を合併する事があるとすれば、私の症例に於いては、中枢神経系統の抵抗減弱に偶々分娩時障害が Stress となり頭蓋内中枢神経障害を惹起し、運動障害を来たすに至つたと推論されない事もない。

又表 1 に示す身長、体重、胸囲、頭周は 5 才の標準値に相当し、發育遲延を示す。にもかかわらず顔貌、肉付きに、一見成人を思わしめる所がある。依つてレ線学的に骨端核發育状態、トルコ鞍形成状態、及び若干の内分泌学的検索を行つて見た。その結果、骨端核、骨核については上述の如く主として、手根部に發現の遲延を認め 4~5 才の發育状態にとどまり、身長、体重、胸囲、頭周値に略一致した値を示した。更

にトルコ鞍ではその形成不全を認め、Thorn's Test に若干の陽性所見を見出だした。然し本發育遲延に内分泌系が如何程の役割を果たして居るのか充分に究明し得なかつた。

結語：8 才の男子に於いて、運動障害及び發育障害を有する Klippel-Feil 氏症候群の 1 例について述べ、若干の考察を行つて見た。

文 献

- 1) Shoul, M. I. & Ritvo, M.: Amer. J. Roentg. 68, 369, 1952.
- 2) Georg Schmorl & Herbert Junghans: Die Gesunde und die Kranke Wirbelsäule in Röntgenbild und Klinik. 1957.
- 3) Donovan J. McCune: Textbook of orthopedics, by Howarth 1952.
- 4) Lewis M. Overton, M. D., and J. W. Grossman, M. D.: Bone and Joint Surg. Vol. 34-A, 155—161, 1952.
- 5) Drehmann, Zbl. chir, 53, 1926.
- 6) Shands, Handbook of orthopaedic surgery, 1957.
- 7) 津下, 小豆沢: 整形外科, 4 巻 1 号, 昭 28.
- 8) 鷺谷: 整形外科, 4 巻 3 号, 昭 28.
- 9) 松森: 外科の領域, 3 巻 4 号.
- 10) 松井: 日整会誌, 29 巻 7 号, 昭 31.
- 11) 森田: 整形外科, 5 巻 2 号, 昭 29.
- 12) 岡本: 整形外科, 7 巻 1 号, 昭 31.