

小児先天奇形の治療方針

当科では小児の中樞神経における先天性奇形疾患の治療も積極的に行っております。先天性奇形疾患は病態が複雑なことも多く、どの症例一つを取っても全く同じということはありません。従って正確に診断して、治療方針を立て、繊細な手術を行い。今後の発育を見守ることは専門的な知識や経験が無くてはできません。当科ではこの分野を林康彦が担当しておりますが、石川県で唯一の日本小児神経外科学会認定医でもあります。この疾患は今後の見通しがつかないと見守られる両親も不安となる疾患です。治療は当院の小児科や産婦人科とも連携して行っております。また最近の小児先天性奇形疾患の治療には内視鏡が多く導入されておりますが、当科でも林 康彦をはじめとして、日本神経内視鏡学会技術認定医が数名在籍しておりますので高水準の治療が維持されております。

(1) 水頭症

脳脊髄液が進行性に脳室内に貯留した状態を指します。出生前の脳脊髄液の循環障害によって発生すると考えられます。出生時にはすでに存在していることが多く、生後 12 ヶ月までに発症すると言われております。頻度は出生 1000 人中 0.5-0.7 人との報告もありますが、検診などで発見される例も多くなっており、その数は増加傾向にあります。水頭症を生じる直接の原因は大きく 3 つに分けることができます。

1) 髄液の過剰生産：脈絡叢乳頭腫

2) 髄液循環の閉塞（最も多い） 閉塞原因：不明、腫瘍、出血、外傷、感染

脳室内：非交通性水頭症（モンロー孔、中脳水道、ルシュカ、マジヤンデイ孔）

脳室外：交通性水頭症

3) 髄液の吸収障害

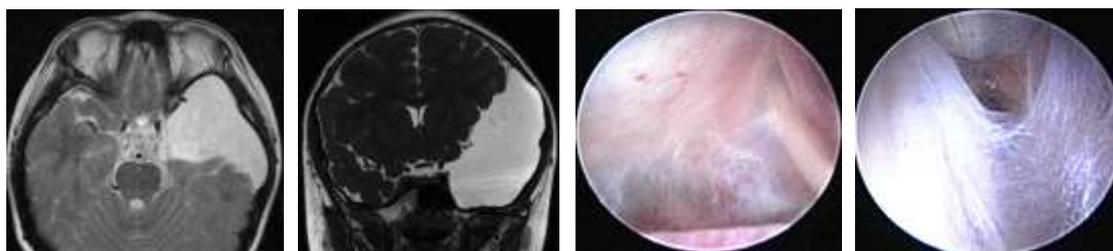
水頭症の症状には、頭囲拡大、大泉門の膨隆、頭皮の緊張、落陽現象などがあります。治療は、交通性では圧可変式バルブを用いた脳室腹腔（心房）短絡術が、非交通性では神経内視鏡を用いた第3脳室底開窓術を行います。当科では 100 例以上の症例数の経験があります。（左）軟性鏡、（中）第3脳室底、（右）バルーンにて開窓部を拡大



(2) くも膜嚢胞

くも膜嚢胞とは、くも膜でできた被膜内に髄液が貯留している状態で、その頻度は0.1~0.3%と報告されています。症状は無症候性のことがほとんどですが、稀に頭痛、嘔吐、痙攣などで発症します。MRIでは嚢胞内の信号は髄液と等信号ですが、頭蓋骨の菲薄化を伴っているのが特徴です。治療は無症候性の場合は経過観察ですが、症候性の場合は周囲の脳槽や脳室との交通を神経内視鏡により作成する手術が一般的です。

(左) くも膜嚢胞のMRI (水平断、冠状断) (右) 神経内視鏡による術中写真



(3) キアリ奇形

小脳や脳幹の一部が脊柱管内に落ち込むもので、脳幹(延髄)と頸髄の間の髄液循環不全が生じると言われています。I-IV型に分類されていますが、ほとんどがI, II型です。

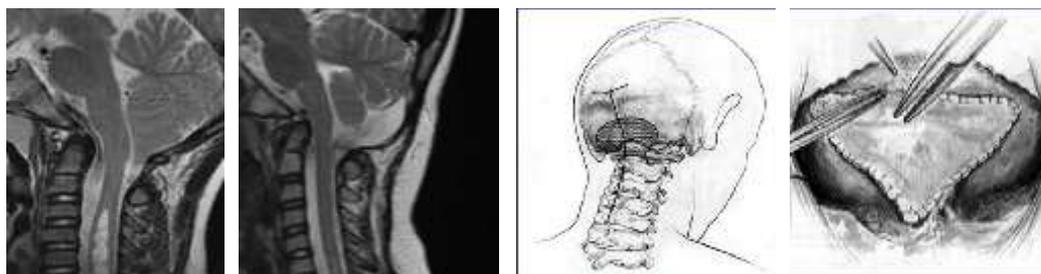
I型：小脳扁桃の一部のみが脊柱管内に下垂する(後頭頭蓋の発達が悪い)

脊髄空洞症、側弯症、水頭症を伴う

II型：小脳の虫部と扁桃が脊柱管内に下垂する(胎児期の脊髄形成不全のため)

腰仙部の脊髄膜瘤や水頭症を高率に伴う

キアリI型 (左) 小脳扁桃下垂と空洞症の術前後 (右) 大孔部減圧術、硬膜形成



(4) 二分脊椎

胎生初期の神経管形成不全、閉鎖障害による奇形です。その成因としては、神経管の閉鎖障害(水力学説、遺伝子、催奇形物質、葉酸欠乏、薬剤(抗てんかん薬など)、アルコール過剰摂取、高体温、糖尿病、肥満、兄弟に同様な奇形の児がいる等があります。好発部位は、頭蓋：後頭部(75%)、脊椎：腰部(40%)、腰仙部(30%)、胸腰部(10%)

ですが、二分脊椎は二分頭蓋の7倍の頻度とされています。症状は無症状のことが多いですが、下肢の運動・知覚麻痺、肛門括約筋無緊張、足・股関節奇形、皮膚、消化管、心臓の奇形の合併などが報告されています。二分脊椎部に脂肪が迷入した脂肪腫を生じることもあり、脊髄や神経根を絞扼して症状を発症することがあります。

治療（1）嚢胞性二分脊椎：開放性は感染予防のため、生後24時間内の腫瘍の切除、神経の還納、皮膚形成、（2）潜在性二分脊椎：大部分が治療不要。（3）二分頭蓋：早期に脱出した脳組織を還納し、頭皮形成。予後：脳組織の脱出がない場合や小さな場合は予後良好です。生後に重度の神経症状を来している場合には改善しないことが多い。

脊椎披裂



腰仙椎脂肪腫



脂肪腫 MRI：矢状断、水平断、CT：椎弓欠損、術中写真：脂肪腫摘出、終糸切断

（5）頭蓋骨縫合早期癒合症

頭蓋骨の発生異常により、頭蓋縫合の一部またはすべてが正常より早い時期に骨性癒合したものを言います。以下のように分類されています。

非症候型（単純型）：矢状縫合、冠状縫合、ラムダ縫合、前頭縫合、多縫合

症候型：縫合の早期癒合に顔面骨形成不全や四肢・手指の異常

Crouzon 病、Apert 症候群、Carpenter 症候群など

遺伝形式：非症候型：ほとんどが散発性、症候型：常染色体優性、常染色体劣性

FGFR 遺伝子の異常の関与

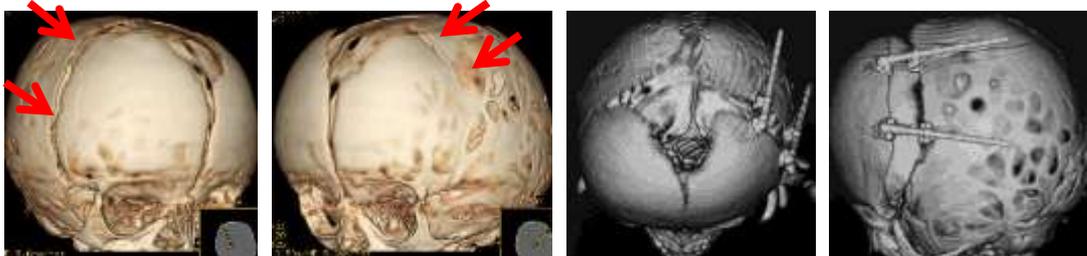
症候：頭蓋内圧亢進、精神発達遅延

手術：1）縫合切除、2）前頭骨と眼窩の前方移動術、3）顔面骨の矯正、4）拡張器による骨延長

年齢による適応：1) 6ヶ月以前 縫合癒合部切除、2) 6ヶ月以降 骨移動による頭蓋形成、拡張器挿入術

合併症：合指・趾、水頭症やその他脳奇形の合併

左側の冠状縫合早期癒合症 (plagiocephaly)、拡張器挿入による頭蓋骨形成



(文責：林 康彦)