

先天性絞扼輪症候群の2例

県立奈良病院周産期医療センター新生児集中治療室

内田 優美子, 西久保 敏也,
箕輪 秀樹, 野上 恵嗣, 上辻 秀和

奈良県立医科大学付属病院新生児集中治療部

下山 弘展, 吉田 裕慈, 川口 千晴,
中山 雅博, 高橋 幸博, 吉岡 章

TWO CASES OF CONGENITAL CONSTRICTION BAND SYNDROME

YUMIKO UCHIDA, TOSHIYA NISHIKUBO,
HIDEKI MINOWA, KEIJI NOGAMI and HIDEKAZU KAMITSUJI
Neonatal Intensive Care Unit, Perinatal Medical Center, Nara Prefectural Nara Hospital

HIRONORI SHIMOYAMA, YUJI YOSHIDA, CHIHARU KAWAGUCHI,
MASAHIRO NAKAYAMA, YUKIHIRO TAKAHASHI and AKIRA YOSHIOKA
Neonatal Intensive Care Unit, Nara Medical University

Received September 5, 1997

Abstract: We encountered two cases of congenital constriction band syndrome (CCBS). The first case was 11-day-old boy weighing 3,150 g delivered at 38 weeks of gestational age. He revealed constriction band on the proximal part of the right index, digitus medius and digitus anularis. These fingers were shortened and syndactyly between digitus medius and digitus anularis was present with fenestration. The second case was a 0-day-old girl weighing 1,590 g delivered at 36 weeks of gestational age. Fetal echography revealed decreased amniotic fluid and intrauterine growth retardation at 36 gestational weeks. She had a constriction band of the left wrist joint with deformity of the left hand. Both infants were diagnosed with congenital constriction band syndrome based on the presence of a typical constriction band, without any other anomaly. Therefore, disruption of the amniotic membrane was speculated to have occurred at 5 to 7 weeks of gestational age.

Index Terms

congenital constriction band syndrome, infant, syndactyly

はじめに

先天性絞扼輪症候群は、主として胎生3-7週に、絨毛から剝離した中胚葉系の羊膜組織が、紐状になって、成長しつつある胎児の外表面にまわりつき、循環不全を

起こした結果、周辺の組織に切断・壊死・腫脹が生じたり、剝離により露出した絨毛膜による羊水吸収の効率の増加により羊水過少を来し、胎動の制限により四肢の変形などが生じる症候群である²⁾。一般には遺伝性の関与はないとされ、発生頻度は出生2,000-15,000人に1人

といわれている³⁾。今回我々は、本症候群の2例を経験したので、若干の文献的考察を加えて報告する。

症例

症例1：R. I., 日齢1の男児。

主訴：多呼吸，右手の変形。

家族歴：母親28歳，同胞1名中第1子。他に特記することなし。

妊娠分娩歴：羊水過少なし。陣痛発来するも，分娩1期の遷延(37時間)あり，経陰分娩にて出生。

現病歴：在胎38週6日，出生体重3,150g，Apgar score 1分9点。出生時，右の示・中・環指の奇形を認めた。また，出生後，多呼吸が出現したため，日齢1に当院NICUに紹介入院となった。

入院時現症：体温37.5℃，血圧77/47mmHg，呼吸数90/分。顔貌に異常なし。呼吸音は清。心音は整で心雑音なし。腹部は平坦で肝脾腫なし。四肢では右の示指・環指は短かく，各々の指の基部に浮腫を伴う絞扼輪を認めた。右中指は著しく短小で，右中指と環指は癒合してお



Fig. 1-1. Constrictions are present on the proximal part of the right index, digitus medius and digitus anularis in the right hand.



Fig. 1-2. Bone structure of the right hand by X-ray film.

Table 1. Laboratory Findings

Peripheral blood			Blood chemistry		CSF	
RBC	4.80×10 ⁶	/μl	T-bil.	5.8 mg/dl	Poly	15 /3F
Ht	52.9	%	I-bil.	0.8 mg/dl	Mono	3 /3F
Hb	17.5	g/dl	GOT	98 IU/l	Protein	125 mg/dl
Plt	30.1×10 ⁴	/μl	GPT	14 IU/l	Glucose	66 mg/dl
WBC	11,900	/μl	LDH	855 IU/l	Cl ⁻	124 mEq/l
Metamyel.	3	%	CK	1152 IU/l	Blood gas analysis	
Stab.	35	%	BS	52 mg/dl		
Seg.	52	%	Na ⁺	137 mEq/l	pH	7.397
Eos.	0	%	K ⁺	4.8 mEq/l	PCO ₂	26.9 mmHg
Bas.	0	%	Cl ⁻	103 mEq/l	PO ₂	42.9 mmHg
Lym.	4	%	Ca	7.8 mg/dl	HCO ₃ ⁻	16.1 mmol/l
Mon.	5	%	P	4.6 mg/dl	BE	-6.4 mmol/l
A-lym.	1	%	CRP	7.5 mg/dl	venous blood	
Chromosome analysis	46XY					
Culture	Blood, CSF: negative		FiO ₂ =0.21			

Laboratory data of patient 1 on admission.

り、その基部にて窓状の間隙(fenestration)を有していた(Fig. 1-1). 他に合併奇形なし. 以上の所見から先天性絞扼輪症候群と診断した.

入院時検査所見:末梢血では軽度の白血球増多と著明な核左方移動を認めた. 血液生化学では、軽度のトランスアミナーゼの上昇とLDH, CKの上昇を認めた. CRPも上昇し感染徴候を認めたが、髄液所見に異常なく、血液培養は陰性であった. 染色体検査は正常男性核型であった(Table 1).



Fig. 2-1. Constriction band of the left wrist joint with the deformity of the left hand.

入院後経過:保育器内酸素投与によって、呼吸状態は速やかに改善した. 感染徴候は抗生剤の投与により次第に改善した. 右手はX線検査にて、示指には末梢骨の欠損、中節骨の変形短縮が、中指には末節骨・中節骨の欠損、基節骨の変形が認められた(Fig. 1-2). 示・環指の可動性は良好であった. 日齢8にコット移床し、日齢13に全身状態良好にて退院した.

症例2:K. Y., 日齢0の女児.

主訴:低出生体重, 左手の欠損.



Fig. 2-2. Bone structure of the left arm by X-ray film.

Table 2. Laboratory Findings

Peripheral blood		Blood chemistry			Blood gas analysis		
RBC	3.97×10 ⁶	/μl	T-bil.	2.3	mg/dl		
Ht	44.1	%	GOT	23	IU/l	pH	7.295
Hb	15.2	g/dl	GPT	21	IU/l	PCO ₂	43.3 mmHg
Plt	26.5×10 ⁴	/μl	LDH	530	IU/l	PO ₂	58.8 mmHg
WBC	7,300	/μl	CK	143	IU/l	HCO ₃ ⁻	20.4 mmol/l
			BS	59	mg/dl	BE	-5.6 mmol/l
			Na ⁺	139	mEq/l	venous blood	
			K ⁺	3.9	mEq/l	FiO ₂ =0.21	
			Cl ⁻	105	mEq/l		
			Ca	9.9	mg/dl	Chromosome analysis not done	
			CRP	0.2	mg/dl		

Laboratory data of patient 2 on admission.

家族歴：母親25歳，同胞1名中第1子。

妊娠歴：在胎36週に羊水過少と子宮内胎児発育遅延(IUGR)を指摘された。

現病歴：在胎36週3日，胎児心拍モニタリングにて遅発性徐脈が出現したため，緊急帝王切開術にて出生した。出生体重1,590g(-2.1SD)，Apgar score 1分9点。出生時，手関節より遠位部の欠損を認めた。IUGRの管理目的で奈良医大NICUに入院となる。

入院時現症：顔貌は異常なし。呼吸音は清。心音は整で心雑音なし。腹部はやや膨満するも肝脾腫なし。四肢では，左手関節相当部位に絞扼輪があり，その遠位部に小肉塊を認めた(Fig. 2-1)。他に合併奇形なし。

入院時検査所見：末梢血に異常なく，血液生化学にも異常を認めなかった(Table 2)。

入院時経過：全身状態は良好で，日齢2から経管栄養を開始した。軽度の低血糖を認めるも，循環動態に異常はなく，日齢18に産科病棟へ転棟した。X線検査は左手の橈骨・尺骨の遠位端は正常だったが，その末梢の骨は手根骨を含め全て欠損していた(Fig. 2-2)。尚，左肩・肘関節の可動性は良好であった。

考 察

本症は胎生3-7週に羊膜破裂が起こったための障害とされているが，羊膜が破裂する時期・部位により表出する症状が異なることが知られており，本症候群の発生時期を考える上でも重要である。すなわち，羊膜破裂が胎生3週に生じると，頭部や顔面に奇形を生じやすい傾向があり，無脳症・顔面裂・脳瘻など，しばしば致命的な経過をとる。一方，胎生5週以降の発症では四肢の絞扼輪・切断や耳介奇形などが生じるも生児として出生する症例が多い⁵⁾。口唇・口蓋裂は，胎生3-5週の羊膜破裂に伴いやすく，羊水を嚥下している胎児の機能の関係から，飲み込まれた羊膜索により，口腔から鼻腔にかけて輪状の羊膜索が出来たときに形成されるとされている。

また，露出した絨毛膜は羊水の吸収が一過性に亢進するため羊水過少が生じ，胎児に持続的な圧迫が加わり，このため脊椎の変形や内反足など四肢の変形が生じるとされている^{2,3)}。本症と内反足との合併率は，一般の先天性内反足の発生頻度と比べ，明らかに高く，合併率は15%との報告^{4,5)}もある。その他の合併症は，絞扼輪により循環障害(潰瘍・壊死を含む)や末梢神経麻痺(上腕に生じた絞扼輪では正中・尺骨神経麻痺)などがある。自験例では2例ともに頭部や顔面に合併症を認めなかったことより，羊膜破裂の時期は胎生5-7週と考えられた。

症例1にみられた有窓性合指症は，本症に特有のもので，指間部は正常に形成されているにも関わらず，遠位部で癒合しているものである。その発生機序は手足の発生途上に指放線が形成され，指間陥凹や指間裂隙が形成される時期に，何らかの障害によって成立したことを示唆している。本症の四肢の表現型分類は現在Swanson分類が最も多く用いられている⁷⁾。栗本らが本邦298例をSwanson分類に従って表現型の内訳を示しているが(Table 3)⁸⁾，自験例の症例1はリンパ浮腫を伴う絞扼輪と有窓性合指症を併せた混合型であり，症例2は子宮内切断型に分類され，先天性絞扼輪症候群のなかで比較的頻度の低い病型だった。

本症の診断は特徴的な絞扼輪がある場合は比較的容易だが，単数肢罹患例ではその診断が困難なことがある⁹⁾。13トリソミーなどの3倍体の染色体異常，Meckel症候群等の先天奇形症候群との鑑別も必要⁹⁾である。また，本症の子宮内切断型と横軸性形成障害との鑑別が必要である。本症では，癒合部の絞扼輪や，fenestrationに一致する骨の陥凹とその末梢部の低形成はあるが，中樞側の骨は正常な発育を示すのに対して，横軸性形成障害では骨断端は離断型を示しその中樞側は形成不全を伴うことが多い⁹⁾。自験例では2症例とも絞扼輪が明らかに存在していたこと，また，症例1ではfenestrationを認め，X線所見も障害部位より中樞側は正常であったことより本

Table 3. Classification and frequency of congenital constriction hand syndrome on the extremities

	Constriction band (a)		Acrosyndactyly (b)	Intrauterine amputation (c)	Combined (a), (b), and (c)
	with lymphedema	without lymphedema			
mono-limb malformation	7 cases	3 cases	8 cases	8 cases	7 cases
poly-limb malformation	69 cases	25 cases	55 cases	76 cases	40 cases

症候群と診断した。

先天性絞扼輪症候群の治療は患児の成長に伴い、変形が憎悪するものや、手指・足趾の成長を妨げる恐れのある場合などでは、できるだけ早期に手術を考慮すべきだが、その他の場合は、待機が原則である³⁾。症例1は高度のリンパ浮腫は伴っていないものの有窓性合指症を合併していることから早期の分離術が必要と考えられた。また症例2は緊急手術は必要とせず義手の適応と考えられた。

近年超音波断層法の進歩に従って、本症の出生前診断も報告されるようになってきた。出生前診断における胎児超音波所見では、左右非対称な構造奇形と索状エコーが存在し、その索状物が構造奇形のある胎児部分から始まり、羊水中に浮遊していることが重要である²⁾。報告例では胎児に顔面裂、頭蓋破裂、胸腹壁破裂、四肢の欠損など甚だしい奇形を伴ったものが多い^{2,9)}。また、羊水過少と内反足等の四肢奇形の合併にも注意が必要である。自験例の症例2においては、羊水過少が指摘されており、注意深い観察により本症を出生前診断し得た可能性があり、注意深い検索が重要と思われた。

結語

1. 単数肢罹患の絞扼輪症候群2例を経験した。
2. 1例は有窓性合指症・リンパ浮腫を伴う絞扼輪・短指症を呈する混合型で、もう1例は子宮内切断型であった。
3. 2例とも羊膜破裂の時期は胎生5-7週に生じたと推察された。
4. 胎児期エコーで羊水過少が観察された時は本症を念

頭に検索する必要があると考えられた。

文 献

- 1) 飯沼和三, 吉原幸子: 羊膜索症候群. 小児内科 20: 1395-1398, 1988.
- 2) 濱田洋実, 宗田聡, 是澤光彦, 久保武士: 羊膜索症候群 amniotic band syndrome の出生前診断. 産科と婦人科 7: 1619-1623, 1980.
- 3) 児島忠雄, 栗本砂里奈: 絞扼輪. 小児外科 25: 636-640, 1993.
- 4) 渡捷一: 絞扼輪症候群とその治療方針. 形成外科 11: 1185-1194, 1989.
- 5) 大門路子, 西村二郎, 渡辺彰二, 佐藤雅人, 吉田行弘, 吉川厚重: 羊膜破裂シークエンスの1症例. 形成外科 37 巻5号: 579-584, 1994.
- 6) 栗本砂里奈, 児島忠雄, 平川正彦, 小立健, 前沢尚美: 先天性絞扼輪症候群の病像の検討. 形成外科 36 巻3号: 297-303, 1993.
- 7) Swanson, A. B.: A classification for congenital-limb malformation. J. Hand Surg. 8: 698-702, 1983.
- 8) 二井英二, 横角健二, 原親弘: 二分脊椎に合趾症, 絞扼輪症候群, 糖原病を伴った1例. 臨整外. 25 巻8号: 983-987, 1980.
- 9) 石川薫, 藤村由美, 大脇正哉, 西日出郎, 浅井保正, 風戸貞之, 須之内省三: 羊膜索症候群の出生前診断. 産科の実際 34: 1869-1873, 1980.