

Dandy-Walker 症候群にみられた非裂孔原性網膜剝離の 1 例

桜井 英二, 白井正一郎, 尾関 年則, 馬嶋 昭生

名古屋市立大学医学部眼科学教室

要 約

生後 2 か月の女児で, Dandy-Walker 症候群にみられた非裂孔原性網膜剝離の 1 例を報告した。初診時, 両眼に視神経乳頭を含む脈絡膜コロボーマがあり, 左眼は小眼球で, 強角膜症, 瞳孔膜遺残および虹彩実質低形成, 視神経乳頭から連続する泡状の網膜剝離が存在した。染色体は 46, XX/47, XXX のモザイクであった。生後 3 か月に脳外科で Dandy-Walker 症候群による脳脊髄圧亢進を指摘された。経過中, 右眼にも左眼と同様の視神経乳頭に連続する非裂孔原性網膜剝離が出現し, その後, 両眼の網膜剝離は増減を繰り返した。生後 6 か月に脳外科で脳室腹腔短絡術を受け, 脳脊髄圧は下降し, 網膜剝離は減少し

た。本症例にみられた視神経乳頭を含む脈絡膜コロボーマ, 強角膜症, 瞳孔膜遺残, 虹彩実質低形成および Dandy-Walker 症候群は神経堤細胞の発生異常により成立し, 網膜剝離は脳脊髄液の網膜下への流入が原因であると考察した。視神経乳頭部先天異常に合併する網膜剝離は症例ごとに発症機序を検討し, 治療方針を決定することが重要である。(日眼会誌 100: 832—836, 1996)

キーワード: Dandy-Walker 症候群, 網膜剝離, 視神経乳頭コロボーマ, 神経堤細胞, 脳脊髄液

A Case of Nonrhegmatogenous Retinal Detachment in Dandy-Walker Syndrome

Eiji Sakurai, Shoichiro Shirai, Hironori Ozeki
and Akio Majima

Department of Ophthalmology, Nagoya City University Medical School

Abstract

A 2-month-old female presented with nonrhegmatogenous retinal detachment in Dandy-Walker syndrome. At the first examination, coloboma involving the optic disc in both eyes was detected. The left eye showed microphthalmos with sclerocornea, persistent pupillary membrane, hypoplasia of the iris stroma, and bullous retinal detachment near the optic disc. Chromosomal analysis revealed a mosaic pattern: 46, XX/47, XXX. Increased intracranial pressure associated with Dandy-Walker syndrome was detected by a neurosurgeon at the age of 3 months. The patient was followed for several weeks, and then nonrhegmatogenous retinal detachment appeared in the right eye. Subretinal fluid alternately increased and decreased in both eyes. A ventriculo-peritoneal shunt was performed at the age of 6 months, and the retinal detachment was

remarkably reduced in both eyes after lowering of intracranial pressure. Coloboma involving the optic disc, sclerocornea, persistent pupillary membrane, hypoplasia of the iris stroma, and Dandy-Walker syndrome were thought to be caused by the abnormal development of neural crest cells. We surmised that the retinal detachment in this case might have resulted from a communicating pathway between the subarachnoid space and the subretinal space. We concluded that the etiology of retinal detachment associated with optic disc anomaly should be investigated to determine adequate treatment. (J Jpn Ophthalmol Soc 100: 832—836, 1996)

Key words: Dandy-Walker syndrome, Retinal detachment, Coloboma of optic disc, Neural crest cell, Cerebrospinal fluid

I 緒 言

視神経乳頭コロボーマや朝顔症候群などの視神経乳頭

部の先天異常に網膜剝離を合併することは, Sugar¹⁾をはじめ多数の報告^{2)~8)}があり, さまざまな網膜剝離の発症機序が考えられている。また, このような視神経乳頭部の

別刷請求先: 467 愛知県名古屋市瑞穂区瑞穂町字川澄 1 名古屋市立大学医学部眼科学教室 桜井 英二
(平成 7 年 11 月 17 日受付, 平成 8 年 5 月 9 日改訂受理)

Reprint requests to: Eiji Sakurai, M.D. Department of Ophthalmology, Nagoya City University Medical School.
1 Kawasumi, Mizuho-cho, Mizuho-ku, Nagoya-shi, Aichi-ken 467, Japan

(Received November 17, 1995 and accepted in revised form May 9, 1996)

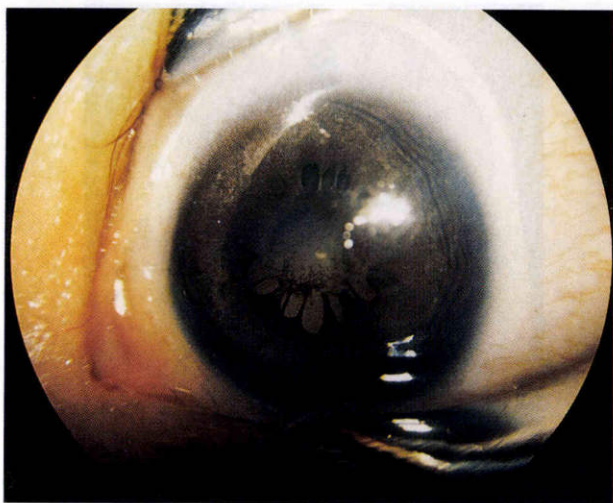


図1 左眼前眼部写真.

角膜と強膜の境界は不明瞭で、網状・索状の瞳孔膜が遺残しており、虹彩は色素が少なく、紋理も不明瞭である。

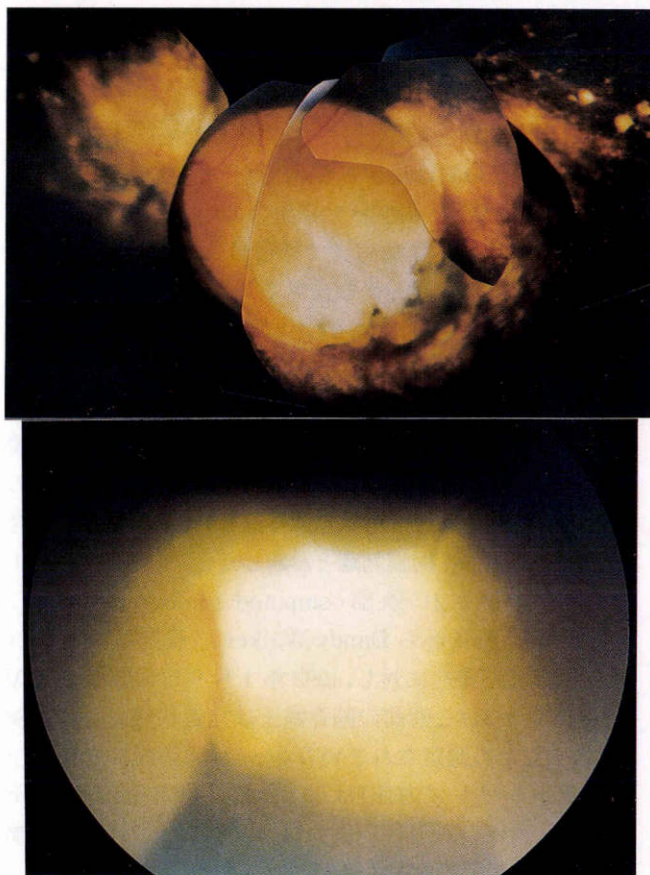


図2 初診時眼底写真.

上：右眼，下：左眼。

両眼とも視神経乳頭を含む脈絡膜コロボーマがみられ、乳頭部は拡大し、深く陥凹している。左眼には、視神経乳頭部に連続する胞状の網膜剥離がみられる。

先天異常には、中枢神経系の異常を合併すること⁹⁾¹⁰⁾も知られている。

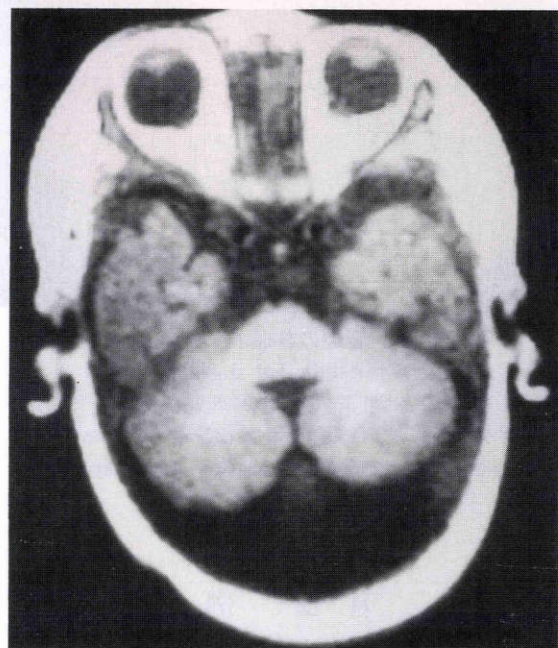
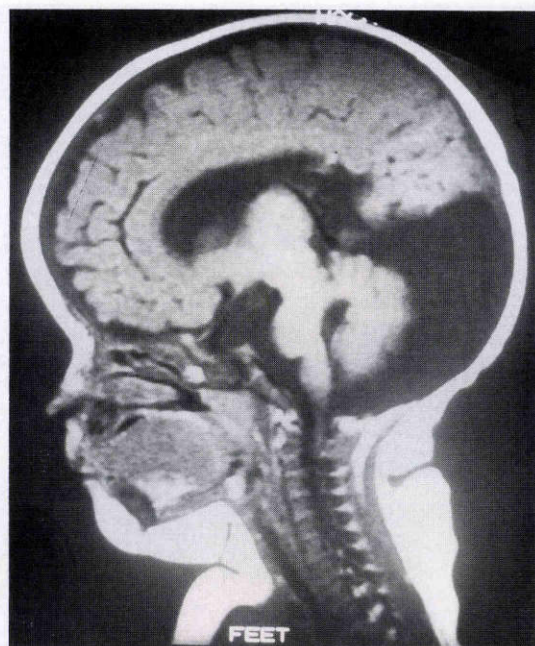


図3 初診時頭部 magnetic resonance imaging (MRI) 所見 (T1 強調画像, SE/256, TR=500, TE=33).

左眼球は右眼球に比べ小さく、両眼の視神経乳頭部は嚢胞状に後方へ突出している。後頭蓋窩に第4脳室と連続する嚢胞状領域、全脳室の拡大、小脳虫部の低形成がみられる。

今回、視神経乳頭を含む脈絡膜コロボーマがあり、小眼球、強角膜症、瞳孔膜遺残および虹彩実質低形成など神経堤細胞遊走不全や胎生裂閉鎖不全と関連した眼先天異常を合併した Dandy-Walker 症候群の患児に網膜剥離を認め、脳脊髄液の流入による非裂孔原性網膜剥離と診断したので、発生学的考察を加えて報告する。

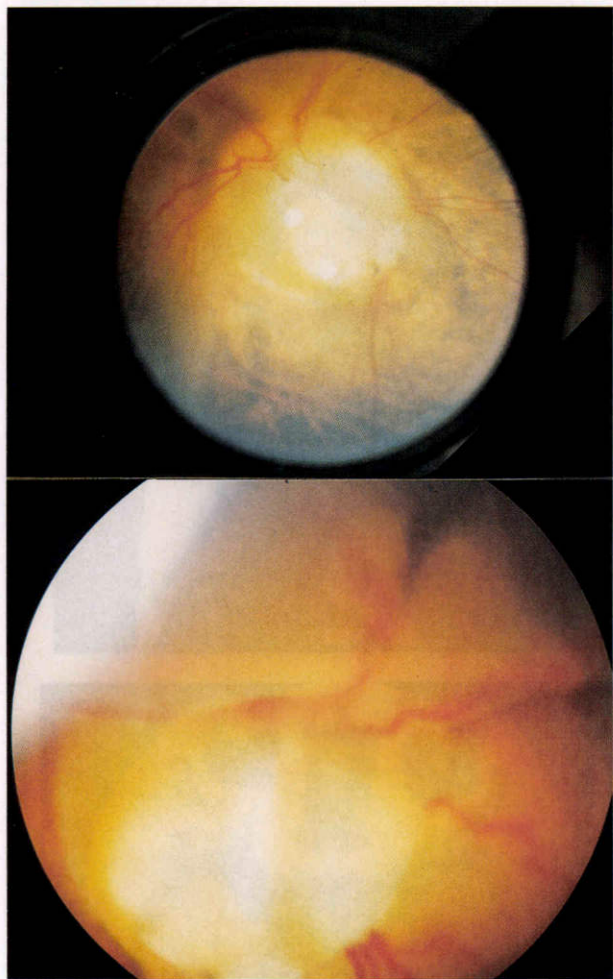


図4 経過の右眼底写真。

上：4週間後，下：6週間後。

初診4週間後，左眼同様の視神経乳頭部に連続する網膜剥離が出現したが，網膜裂孔は検出されなかった。初診6週間後，さらに網膜剥離は増強し，胞状剥離になった。

II 症 例

患 児：2か月，女兒。

主 訴：両眼瞼裂狭小。

既往歴：在胎期間40週，出生体重2,770g，正常分娩。

家族歴：特記することはない。

現病歴：生後1か月に小児科で舟状頭と両眼の瞼裂狭小を指摘され，1992年12月17日に当科へ紹介された。

初診時所見：眼圧は右眼6mmHg，左眼9mmHg，角膜径は右眼7.0mm×7.5mm，左眼6.0mm×6.5mm，眼軸長は右眼18.4mm，左眼15.4mmで，左眼に強角膜症，瞳孔膜遺残および虹彩実質低形成を認めた(図1)。両眼とも視神経乳頭を含む脈絡膜コロボーマがあり，乳頭部は拡大し，深く陥凹していた。左眼には視神経乳頭から連続する胞状の網膜剥離がみられた(図2)。前頭部は突出し，頭囲は45cmと同年齢の平均38cm¹¹⁾に比べ拡大していた。頭部magnetic resonance imaging(以下，



図5 脳室腹腔短絡術後の頭部 computed tomography (CT) 所見。

側脳室の拡大が減少している。

MRI) T1強調画像(図3)でも，左眼球は右眼球に比べて小さく，上記の眼軸長からも小眼球¹²⁾であり，両眼の視神経乳頭部は後方へ囊胞状に突出していた。左眼の網膜下液はMRIのT1強調画像で低信号であり，髄液の信号輝度と同等であった。後頭蓋窩に第4脳室と連続する囊胞状領域，全脳室の拡大，小脳虫部の低形成がみられた。染色体は，46, XX/47, XXX のモザイクであった。

経 過：初診の4週間後，右眼にも左眼同様の視神経乳頭部に連続する網膜剥離が出現し，6週間後には網膜剥離はさらに増強して，胞状剥離になった(図4)。その後，両眼の網膜剥離は増減を繰り返したが，網膜裂孔は発見できず，滲出性網膜剥離と診断した。脳外科で脳脊髄圧亢進を指摘され，頭部 computed tomography (以下，CT)，MRI 所見から Dandy-Walker 症候群と診断された。脳脊髄圧亢進に対し，1993年4月9日に脳室腹腔短絡術が行われた。術前の脳脊髄圧は亢進状態により危険であったため測定されていなかったが，術後に脳脊髄圧(シャントバルブ内圧)は60mmH₂O(4.5mmHg)に下降した。術後の頭部CT(図5)およびMRIでは脳室は縮小し，両眼の網膜剥離も減少した(図6)。

III 考 按

視神経乳頭コロボーマは乳頭小窩，朝顔症候群，乳頭周囲ぶどう腫とともに，胎生7週以前の胎生裂の閉鎖不全により成立する同一スペクトル上の先天異常であるとされている^{13)~15)}。これら視神経乳頭部先天異常の眼合併症には網膜剥離，小眼球，白内障および瞳孔膜遺残^{2)~7)9)13)}，中枢神経系の合併異常には脳瘤⁹⁾¹⁰⁾および Dandy-

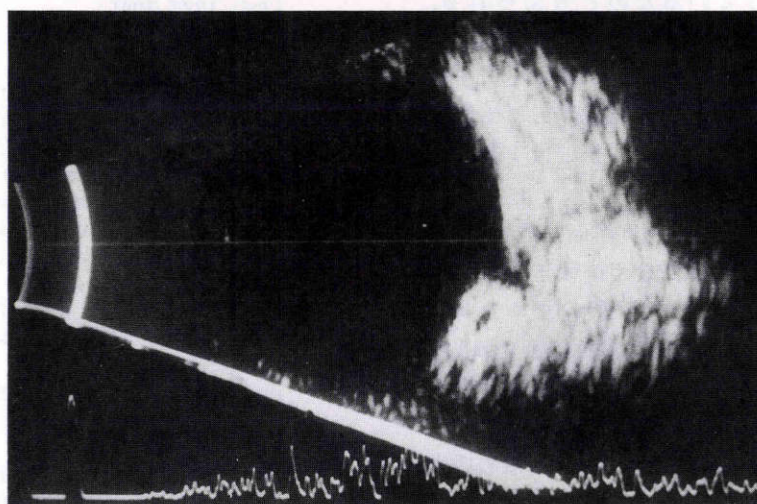
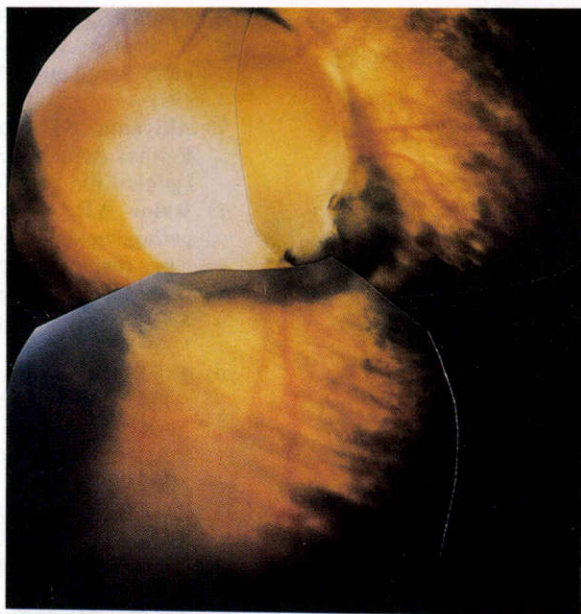


図6 術後の右眼眼底写真および左眼超音波所見。

上：右眼眼底，下：左眼超音波検査。

右眼は下方に網膜剥離が残存しているが，左眼は超音波検査上，網膜剥離は検出されず，視神経乳頭が嚢胞状に陥凹している。

Walker 症候群¹⁶⁾が報告されている。

本症例でも Dandy-Walker 症候群が合併していた。同症候群は、1914 年に Dandy ら¹⁷⁾が水頭症、後頭蓋窩の嚢胞および小脳虫部の形成異常の合併した症例を初めて報告し、Walker¹⁸⁾は Luschka 孔と Magendie 孔の閉塞が原因であると提唱した。本症候群は Benda¹⁹⁾によって命名され、その特徴は水頭症、小脳虫部形成不全、第 4 脳室と連続する後頭蓋窩の嚢胞、後頭蓋窩の拡大、第 4 脳室出口部の閉鎖もしくは狭窄で、発生学的に胎生 7 週以前の小脳レベルの神経管の閉鎖障害²⁰⁾と考えられている。本症例では強角膜症、瞳孔膜遺残および虹彩実質低形成がみられたが、これらは胎生 5～7 週の頭部神経堤細胞の異常により発生すると考えられ、同症候群¹⁶⁾²⁰⁾および脈絡膜コロボーマの成立臨界期¹⁴⁾とほぼ一致する。

X 染色体のモザイクの症例で、本症例のような眼所見がみられた報告はないが、常染色体のモザイクで、本症例と同様に両眼の小眼球、瞳孔膜遺残および乳頭を含むコロボーマを認めた報告²¹⁾があり、本症例の眼所見の成立に染色体異常が関与している可能性もある。

視神経乳頭部の先天異常に伴う網膜剥離の発症機序として、乳頭縁の網膜裂孔⁷⁾、硝子体による牽引²³⁾や乳頭陥凹底に向かう網膜の牽引⁴⁾、後方の脆弱な視神経鞘を通じての脳脊髄液の流入⁵⁾⁶⁾⁸⁾、血管からの漏出²⁾および陥凹内網膜の欠損部を通じての液化硝子体の流入²³⁾などが考えられている。通常、眼圧は脳脊髄圧より高く、例えくも膜下腔と網膜下に異常な交通があったとしても、脳脊髄液が流入することはない²⁴⁾とされているが、本症例では Dandy-Walker 症候群による脳脊髄圧亢進があり、脳室

腹腔短絡術後、脳脊髄圧の下降とともに網膜下液が減少したことから、この網膜下液は、脳脊髄圧亢進時に脳脊髄液が通常存在しない交通部を経て網膜下に流入したと考えられる。一般的に網膜剥離は、内容の高蛋白濃度によりMRIのT1強調画像で高信号になるといわれている²⁵⁾。初診時左眼に網膜剥離が存在していたが、MRIのT1強調画像で左眼は低信号であった。このことは、この網膜下液が髄液の信号輝度と同等、つまり網膜下液の由来が髄液であった可能性がある。

本症例では頭部神経堤細胞の胎生7週前後の発生異常と関連して成立するさまざまな眼先天異常がみられており、同じ時期に頭部神経堤細胞から発生^{26)~28)}する視神経鞘部のくも膜の形成も障害されている可能性がある。したがって、本症例でのくも膜下腔と網膜下との異常な交通の成因は、くも膜下腔と網膜下の閉門の形成障害があるのに加え、コロボーマによる乳頭部の深い陥凹が閉門の形成障害を一層助長しているためと考えられる。Changら⁶⁾は視神経乳頭の先天異常に伴う網膜剥離患者のくも膜下腔にメトリザマイドを注入し、頭部CTで網膜下腔へのメトリザマイドの流入像を確認し、くも膜下腔と網膜下腔の交通を証明したが、本症例では全身状態が不良であったため、この検査は行えなかった。

視神経乳頭コロボーマに伴う網膜剥離の治療は、近年硝子体手術⁷⁾²²⁾や視神経鞘開窓術⁴⁾などが報告されているが、本症例では、Dandy-Walker症候群のため全身状態が不良であったこと、網膜裂孔や硝子体の牽引がみられなかったこと、脳室腹腔短絡術後に網膜剥離が著明に減少したことから、眼科では手術を行わず経過観察した。

以上のように、乳頭部先天異常に伴う網膜剥離の成因は多彩であり、安易に手術を行ったり、画一的な術式を選択する前に症例ごとに成立機序を十分検討し、治療方針を立てることが重要である。

本論文の要旨は第20回日本小児眼科学会で発表した。

文 献

- 1) **Sugar HS**: Congenital pit in the optic disc and their equivalent (congenital coloboma and coloboma like excavation) associated with submacular fluid. *Am J Ophthalmol* 63: 298-307, 1967.
- 2) **Kindler P**: Morning glory syndrome: Unusual congenital optic disc anomaly. *Am J Ophthalmol* 69: 376-384, 1970.
- 3) **水野勝義, 小沢勝子**: 乳頭ピット仮円孔および網膜剥離を伴った症候群の1治験例. *眼紀* 21: 378-383, 1970.
- 4) **Hamada S**: Congenital retinal detachment and the optic disc anomaly. *Am J Ophthalmol* 71: 460-464, 1971.
- 5) **Haik BG, Greenstein SH, Smith ME, Abramson DH, Ellsworth RM**: Retinal detachment in the morning glory anomaly. *Ophthalmology* 91: 1638-1647, 1984.
- 6) **Chang S, Haik BG, Ellsworth RM, Louis LS**: Treatment of total retinal detachment in morning glory syndrome. *Am J Ophthalmol* 97: 596-600, 1984.
- 7) **Akiyama K, Azuma N, Hida T, Uemura Y**: Retinal detachment in morning glory syndrome. *Ophthalmic Surg* 15: 841-843, 1984.
- 8) **Irvine AR, Crawford JB, Sullivan JH**: The pathogenesis of retinal detachment with morning glory disc and optic pit. *Retina* 6: 146-150, 1986.
- 9) **Goldhammer Y, Smith JL**: Optic nerve anomalies in basal encephalocele. *Arch Ophthalmol* 93: 115-118, 1975.
- 10) **登坂良雄**: Basal encephalocele と脳梁欠損を伴った視神経乳頭コロボーマの1例. *眼紀* 40: 49-54, 1989.
- 11) **松尾宣武**: 大泉門閉鎖障害. *小児科* 18: 1455-1464, 1977.
- 12) **馬嶋昭生**: 小眼球症とその発生病理学的分類. *日眼会誌* 98: 1180-1200, 1994.
- 13) **東 範行**: 朝顔症候群と類縁疾患. *眼科* 31: 235-246, 1989.
- 14) **白井正一郎**: 眼先天異常の成立機序. *日眼会誌* 95: 1206-1237, 1991.
- 15) **白井正一郎**: 小児の視神経—発生学的見地から—. *眼臨* 88: 214-222, 1994.
- 16) **Orcutt JC, Bunt AH**: Anomalous optic discs in a patient with a Dandy-Walker cyst. *J Clin Neuroophthalmol* 2: 43-47, 1982.
- 17) **Dandy WE, Blackfan KD**: Internal hydrocephalus. An experimental, clinical and pathological study. *Am J Dis Child* 8: 406-482, 1914.
- 18) **Walker AE**: A case of congenital atresia of the foramina of Luschka and Magendie. *J Neuropathol Exp Neurol* 3: 368-373, 1944.
- 19) **Benda CE**: Dandy-Walker syndrome or so-called atresia of foramen Magendie. *J Neuropathol Exp Neurol* 13: 14-29, 1954.
- 20) **平田 肇**: 先天異常—奇形. *脳神経外科学II*. 永井書店, 東京, 875-912, 1986.
- 21) **堀田喜裕, 佐久間敦之, 上田俊介, 稲垣有司, 加藤和男**: 眼多発奇形を認めた染色体異常(モザイク)の1例. *臨眼* 39: 1323-1326, 1985.
- 22) **von Fricken MA, Dhungel R**: Retinal detachment in the morning glory syndrome. Pathogenesis and management. *Retina* 4: 97-99, 1984.
- 23) **Brown GC**: "Congenital pits of the optic nerve head" II. Clinical studies in humans. *Ophthalmology* 87: 51-65, 1980.
- 24) **岩崎哲也, 池田誠宏, 久米千鶴, 佐藤圭子**: 網膜剥離を合併した両眼性乳頭部先天異常の1例. *臨眼* 45: 817-820, 1991.
- 25) **Okabe H, Kiyosawa M, Mizuno K, Yamada S, Yamada K**: Nuclear magnetic resonance imaging of subretinal fluid. *Am J Ophthalmol* 102: 640-646, 1986.
- 26) **森 惟明**: 中枢神経系奇形の診断基準と治療. *脳神経外科* 10: 235-243, 1982.
- 27) **Johnston MC, Noden DM, Hazelton RD, Coulombre JL, Coulombre AJ**: Origins of avian ocular and periocular tissues. *Exp Eye Res* 29: 27-43, 1979.
- 28) **Beauchamp GR, Knepper PA**: Role of the neural crest in anterior segment development and disease. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 21: 209-214, 1984.