

硝子体手術が奏功した Kniest dysplasia に合併した網膜剥離の1例

牧野 勲¹⁾, 渡辺 誠樹¹⁾, 岡本 紀夫¹⁾, 大黒 伸行¹⁾, 福田 全克¹⁾, 恵美 和幸²⁾¹⁾大阪通信病院眼科, ²⁾大阪労災病院眼科

要 約

今回我々は, Kniest dysplasia に合併した網膜剥離に対し硝子体手術を施行し, 良好な結果を得たので報告する. 症例は7歳女児, 全身所見および眼所見から Kniest dysplasia と診断した. 初診時矯正視力は左眼光覚弁で過熟白内障があり眼底の透見が不可能であったため, 超音波検査を施行したところ胞状網膜剥離の所見が得られた. 左眼に対し水晶体吸引術, 硝子体手術, シリコンタン

ポナーデ術を施行. シリコン抜去後, 視力は0.09に回復している. 硝子体手術およびシリコンタンポナーデは, Kniest dysplasia の胞状網膜剥離に対して有効な治療法であると考えられる. (日眼会誌 101: 734-737, 1997)

キーワード: Kniest dysplasia, 網膜剥離, 硝子体手術, シリコンタンポナーデ

A Case of Retinal Detachment in Kniest Dysplasia Treated with Vitreous Surgery

Isao Makino¹⁾, Masaki Watanabe¹⁾, Norio Okamoto¹⁾, Nobuyuki Ohguro¹⁾, Masakatsu Fukuda¹⁾ and Kazuyuki Emi²⁾¹⁾Department of Ophthalmology, Osaka Teishin Hospital²⁾Department of Ophthalmology, Osaka Rosai Hospital

Abstract

We report a case of retinal detachment with Kniest dysplasia for which vitreous surgery was effective. The patient was a 7-year-old female who had the typical ocular and physical findings of this disease. Visual acuity was light perception alone due to a hypermature cataract and bullous retinal detachment. We performed cataract surgery and pars plana vitrectomy, and used silicone oil tamponade. After seven months, the silicone oil was

removed, and visual acuity improved to 0.09. We conclude that bullous retinal detachment with Kniest dysplasia can be treated by vitreous surgery in combination with the use of silicone oil tamponade. (J Jpn Ophthalmol Soc 101: 734-737, 1997)

Key words: Kniest dysplasia, Retinal detachment, Vitreous surgery, Silicone oil tamponade

I 緒 言

Kniest dysplasia¹⁾は, 特異な顔貌, 低身長, 胸椎後彎・腰椎前彎など骨格の変形を特徴とするきわめてまれな先天性疾患である. 遺伝的には常染色体優性遺伝を示すが, 散发例も多い²⁾. 本疾患は, 多彩な眼合併症を有するのが特徴で, 強度近視, 白内障, 硝子体変性・融解, 網膜剥離など症例により様々な所見が認められる³⁾. 中でも硝子体変性・融解を伴う網膜剥離は難治性で, 治療例の報告も少なく, 眼球癆に至ることが多い⁴⁾⁵⁾. 今回我々は, 硝子体変化を伴う網膜剥離を合併した Kniest dysplasia の1

例を経験し, 本網膜剥離に硝子体手術およびシリコンタンポナーデを施行することにより, 良好な結果を得ることができたので報告する.

II 症 例

患 者: 7歳, 女児(1987年7月生れ).

初 診: 1993年8月5日.

主 訴: 左眼白色瞳孔.

既往歴: 母親に妊娠中毒症はなく, 在胎週数41週で正常分娩, 生下時体重2,990gであった. 生下時から四肢短縮を認め, 頸定1歳8か月, 座定3歳, 一人立ち3歳3か

別刷請求先: 543 大阪府大阪市天王寺区烏ヶ辻2-6-40 大阪通信病院眼科 牧野 勲

(平成8年12月16日受付, 平成9年4月30日改訂受理)

Reprint requests to: Isao Makino, M.D. Osaka Teishin Hospital, 2-6-40 Karasugatsuji, Tennohji-ku, Osaka-shi, Osaka-fu 543, Japan

(Received December 26, 1996 and accepted in revised form April 30, 1997)

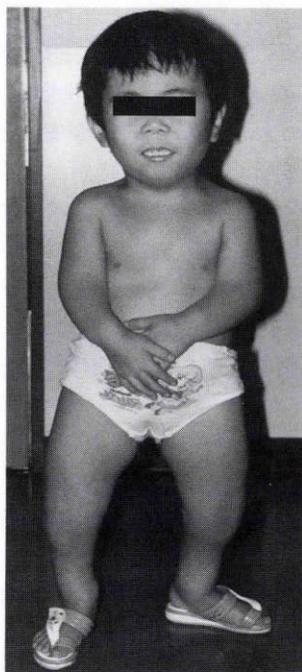


図1 全身所見.

① 低身長, ② 胸椎後彎・腰椎前彎, ③ 鼻根部の低い丸顔といった特異な顔貌, ④ 相対的に大きい頭蓋, ⑤ 関節の膨隆と可動制限など Kniest dysplasia に特徴的な所見がみられる.

月, 独歩4歳と, 発育遅延があった. 難聴があり, 言語発達遅延も認められた. これまで中耳炎や気道感染を繰り返していた. 生後, 某病院小児科で軟骨形成不全症の診断を受け, 一時成長ホルモンの投与を受けていた. 今回の眼症状や全身所見, および当院小児科での精査で Kniest dysplasia と確定診断された.

家族歴: 家系に同様の症状の者はいない.

現病歴: 1993年8月に入った頃, 母親が女兒の左眼瞳孔縁が白色であるのに気づいて当科を受診した. 1992年春, 近医で強度近視用眼鏡の装用を指示されていたが, その時の矯正視力は右眼0.3, 左眼0.2程度であった.

全身所見: 身長88cm(-5標準偏差(SD), 3歳児程度), 体重16kg(-1.5SD, 5歳児程度). 脊椎は胸椎後彎・腰椎前彎が著明. 肩関節の挙上制限があり, 指は屈曲不能. 四肢の短縮, 膝・肘関節の膨隆を認める. 顔貌は鼻根部平坦で丸顔(図1)である. 両耳難聴で補聴器を装着している. 両親とは手話で会話可能である.

X線所見: 椎骨は楔状で, 骨盤低形成がみられ, 長管骨は短くて, 骨端部は広く垂鈴状である.

眼科所見: 視力は, 右眼0.1(0.4×Sph-12D), 左眼光覚弁(矯正不能). 眼位, 眼球運動は正常. 眼圧は指圧法で右眼は正常範囲, 左眼は低眼圧であった. 前眼部所見は, 右眼で角膜, 前房に異常なく, 軽度の白内障が認められた. 左眼では, 前房に炎症所見が強く, 過熟白内障が認められた. 右眼底は豹紋状を呈しており, 強度近視のため, 後部硝子体剝離を広範囲に認め, また, 周辺部に網膜格子

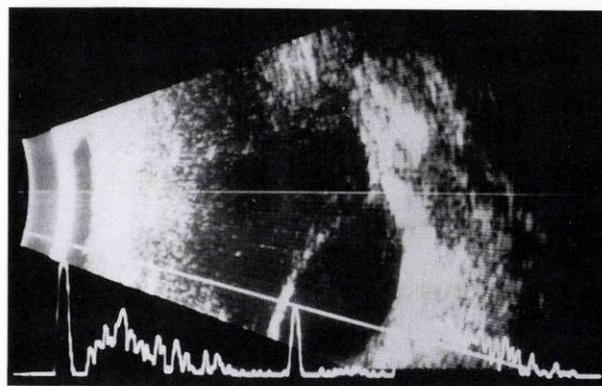


図2 左眼超音波断層所見.
胞状網膜剝離の所見を認める.

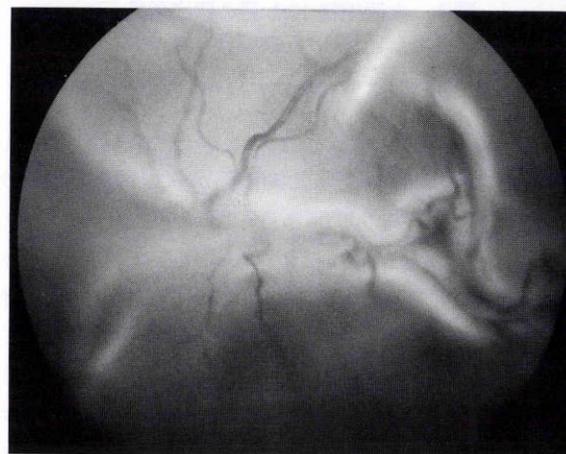


図3 白内障吸引術後の眼底所見.
硝子体は高度に融解し, 変性硝子体の牽引による網膜の皺壁を認める.

状変性も認められた. 左眼底は透見が不可能であったため, 超音波Bモードを施行したところ, 高度の胞状網膜剝離の所見(図2)が得られた.

経過: 過熟白内障と網膜剝離に対して手術適応と判断し, 1993年8月10日, 全身麻酔下で手術を施行した. 過熟白内障に対する水晶体吸引術を行った後, 眼底検査を行ったところ, Bモードの所見通り高度の胞状, 漏斗状の網膜剝離を認めた(図3). 硝子体手術中の所見では, 硝子体は後極部から赤道部にかけて広範囲に後部剝離を認め, 高度に融解し, 硝子体腔中や網膜上に索状・膜状の変性硝子体を認めた. 後極部では12, 6, 9時の位置に大きな網膜皺壁を認め, 周辺部では小さな皺壁が多数認められたが, 後極部から周辺部にかけて明らかな網膜裂孔は確認できなかった. 硝子体の変性・融解は強く, 特に周辺部では網膜間癒着が広範囲に認められたため, 網膜の復位には変性硝子体による牽引の解除が不可欠と考えられた. まず, 網膜皺壁の伸展をはかるため最周辺部まで十分に変性硝子体を切除した後, 網膜皺壁を開放し, 視神経乳頭の鼻上側で約2乳頭径離れた位置に意図的裂孔を作製し, 空気灌流下で網膜下液を吸引した. 網膜下液は粘調性

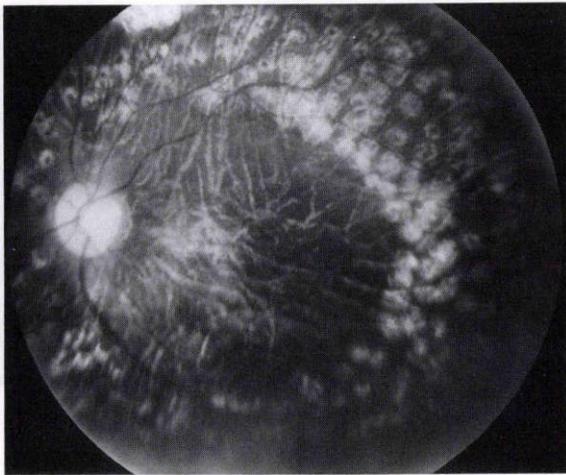


図4 左眼術後10か月の眼底所見。

網脈絡膜の萎縮は認めるが、網膜は完全に復位し、その後再発を認めていない。

に富み、長期間剥離していたものと思われた。網膜が復位した時点で、意図的裂孔部と後極部から周辺部に眼内光凝固術を全象限に約900発施行した。なお、硝子体手術中に網膜全周にわたって網膜裂孔の検出を試みたが、裂孔の存在を確認できなかった。しかし、最周辺部に裂孔の存在する可能性も否定できず、輪状縮結術を追加施行した。小児であるため、ガスでは十分なタンポナーデ効果が得られず、術後の厳格な体位制限が困難と考え、その必要がないようシリコンオイルを硝子体腔内に注入した。術後は順調に経過し、7か月後の1994年3月にはシリコンを除去した。その後、約2年経過しているが、経過良好で、網脈絡膜萎縮は認めるものの、網膜剥離の再発はなく(図4)、右眼管理を含めて観察を継続中である。1996年3月現在の左眼視力は(0.09×Sph+5.0D)となっている。

III 考 按

1952年、Kniest⁶⁾は低身長、関節の膨隆、特異な顔貌など骨格の異常を特徴とする症例を報告した。その後、Siggers⁸⁾やSpranger⁹⁾が同様の特徴を持つ症例を経験し、Kniest syndromeあるいはKniest diseaseとして報告して以来、いくつかの報告がなされている。Kniest dysplasiaの全身的特徴は、①低身長、②胸椎後彎・腰椎前彎、③鼻根部の低い丸顔といった特異な顔貌、④相対的に大きい頭蓋、⑤関節の膨隆と可動制限、⑥口蓋裂、⑦難聴・中耳炎、⑧骨X線所見(楔状の椎骨、骨盤低形成、短く骨端部が垂鈴状の長管骨)などで、さらに、これらの全身所見に加えて多彩な眼症状を呈する。Maumenee³⁾はKniest dysplasia 7例についての詳しい眼所見を報告し、①眼球突出、②中等度から高度の近視、③白内障、④水晶体偏位、⑤眼角解離、⑥硝子体変性・融解、⑦網膜格子状変性、⑧網膜剥離などをその特徴としている。

本例では、上記にあげた特徴のうち、口蓋裂を除くすべ

ての全身所見を認め、眼所見としては強度近視、白内障、硝子体変性・融解、網膜格子状変性、網膜剥離を認めている。Kniest dysplasiaにおける眼合併症のうち、最も視力予後不良なものとして網膜剥離があげられる。Kniest dysplasiaに発症した網膜剥離に対する治療としては、極初期の網膜剥離に対する強膜内陥術・網膜冷凍凝固術施行の報告が1例あるのみで³⁾、高度な網膜剥離に対しては手術適応とすらならずそのまま眼球癆に至っている症例が多い^{3)~5)}。きわめて難治性であるKniest dysplasiaの網膜剥離に対し、硝子体手術適応の是非を問う指摘はこれまでもなされてきた⁴⁾⁵⁾が、我々の知る限り実際に硝子体手術が施行されたという報告はない。今回我々は、強膜内陥術や網膜冷凍凝固術といった従来の術式では網膜の復位は困難であろうと思われる本例に対し、硝子体手術とシリコンポナーデを施行して良好な結果を得たので、その妥当性につき考察したい。

Kniest dysplasiaに網膜剥離が起こりやすい主な要因として、当然網膜裂孔の存在と変性硝子体の牽引があげられる。Maumenee³⁾は網膜剥離が生じる要因として網膜裂孔の存在を指摘し、網膜剥離を認めた4例のうち、網膜を透見できた3例に鋸状縁での網膜離断、巨大裂孔、多数の小孔を認めたと報告している。本症例では術中に検索したが、明らかな網膜裂孔は確認できなかった。ただ、このような剥離では確認できないまでもごく小さな裂孔が存在する可能性は否定できないため、輪状縮結術を施行しておいた。

網膜裂孔の存在以上に、硝子体の変性・融解がKniest dysplasiaの網膜剥離を難治なものとしている要因と思われる。Kniest dysplasiaをはじめとするStickler syndrome, spondyloepiphyseal dysplasia congenitaなどの骨格の異常を伴う結合織疾患では、高頻度に硝子体の融解・変性を認めるが⁵⁾、これら結合織疾患の病態はII型コラーゲンをコードする遺伝子COL2A1の突然変異によるII型コラーゲンの異常に基づくとの報告⁹⁾があり、II型コラーゲンを主に含む硝子体でのコラーゲン線維の異常が硝子体変性・融解の原因になっていると考えられている¹⁰⁾¹¹⁾。さらに、Maumenee⁵⁾はKniest dysplasiaを含むこれら結合織疾患では、硝子体変性の増強から牽引による網膜剥離を引き起こすとし、この硝子体牽引が網膜剥離手術の成功率を低下させているとする報告をしている。本例では術前の超音波Bモード検査で高度な胞状網膜剥離の所見があり、7歳の小児のこのような胞状剥離の所見は高度の硝子体融解の存在を示唆していたが、実際の硝子体手術で硝子体融解と変性硝子体による網膜牽引が確認された。これらのことから、従来のバックルによる網膜剥離治療が無効であった原因は、変性硝子体による高度の網膜牽引の存在と考えられる。したがって、直接牽引解除が可能である硝子体手術の適応は極めて有効、かつ妥当な選択であったと考えられる。

今回我々は、硝子体手術と同時にシリコンオイルによるタンポナーデを施行した。これは、本例では特に網脈絡膜萎縮が強いため、剥離網膜を十分に接着し光凝固による癒着が完成するまで長期間にわたり網膜を接着させる必要があると考えたからである。通常、硝子体タンポナーデ物質としてSF₆やC₃F₈などのガスが有用かつ簡便であるが、厳格な体位制限が要求される。ところが、本例は7歳の小児であるため厳格な体位制限を強いることは不可能であると判断し、今回は体位制限が比較的緩やかで、タンポナーデ効果を長期間持続できるシリコンオイルをタンポナーゼ物質として選択し、良好な効果を得ることができた。

これまで難治とされてきた Kniest dysplasia に伴う網膜剥離の治療法として、硝子体変性、網膜牽引、網脈絡膜萎縮、小児での硝子体タンポナーデの観点から、硝子体手術およびシリコンタンポナーデは有効な治療手段であり、網膜剥離を伴う Kniest dysplasia 患者の視力予後改善に新たな活路を見出すものと思われる。

文 献

- 1) 水島哲也：Kniest dysplasia と metatropic dysplasia. 吉川靖三(編)：整形外科 Mook, 23, 骨系統疾患, 金原出版, 東京, 53—68, 1982.
- 2) 大野敦史, 萬代 宏, 松尾信彦, 中山 正：Kniest dysplasia の一例. 臨眼 42 : 1387—1391, 1988.
- 3) Maumenee IH, Traboulsi EI : The ocular findings in Kniest dysplasia. Am J Ophthalmol 100 : 155—160, 1985.
- 4) 松田久美子, 高木幹男, 園延美紀, 野島元雄, 松村 隆：Kniest 病に合併した網膜剥離の1例. 臨眼 80 : 1578—1580, 1986.
- 5) Maumenee IH : Vitreoretinal degeneration as a sign of generalized connective tissue diseases. Am J Ophthalmol 88 : 432—449, 1979.
- 6) Kniest W : Zur Abgrenzung der Dysostosis enchondralis von der Chondrodystrophie. Zeitschrift für Kinderheilkunde 70 : 633—640, 1952.
- 7) Spranger JW, Maroteaux P : Kniest disease. Birth Defects 10 : 50—56, 1974.
- 8) Siggers DC, Rimoin DL, Dorst JP, Doty SB, Williams BR, Hollister DW, et al : The Kniest syndrome. Birth Defects 10 : 193—208, 1974.
- 9) Spranger J, Winterpacht A, Zabel B : The type II collagenopathies: A spectrum of chondrodysplasia. Eur J Pediatr 153 : 56—65, 1994.
- 10) Poole AR, Pidoux I, Reiner A, Rosenberg L, Hollister D, Murray L, et al : Kniest dysplasia is characterized by an apparent abnormal processing of the C-propeptide of type II cartilage collagen resulting in imperfect fibril assembly. J Clin Invest 81 : 579—589, 1988.
- 11) 籠谷保明, 高雄恵子, 野村耕治, 大久保潔：Kniest dysplasia の2例. 日眼会誌 99 : 376—383, 1995.