脈絡膜腫瘍様所見で始まり限局性の夕焼状眼底を呈した1例

池辺 徹, 中塚 和夫, 岡田 和久
大分医科大学眼科学教室

要 約

片眼の脈絡膜腫瘍様の隆起性病変で発症し, 経過後患眼眼底が限局性の夕焼状となった症例を経験した. 症例は59歳女性で, 主訴は左眼変視症. 左黄斑部耳上側に黄白色隆起性病変を認めた. 脈絡膜腫瘍を疑い全身検索を行ったが確定診断は得られず, 経過観察したところ, 眼底の隆起は平坦化し病巣は周辺側へ拡大した. 経過中患眼にKoeppe結節を伴う前部ぶどう膜炎が出現したが, ステロイド点眼で消退した. 初診から3か月後, 左眼底耳上側は赤色調, いわゆる夕焼状外観を呈した. 本症例は, 眼底の赤色化, Koeppe結節を伴う前部ぶどう膜炎, human leukocyte antigen (HLA)-DR 4陽性の点で原田病に類似していたが, 従来の原田病の疾患概念には当てはまらない. 本症例にみられた病変は, これまでに報告のみられない病変と考えられた. (日眼会誌 102：70—74, 1998)

キーワード：夕焼状眼底, 片側性, 原田病, 脈絡膜腫瘍

A Case of Segmental Sunset Glow Fundus Following a Choroidal Tumor-like Lesion

Toru Ikebe, Kazuo Nakatsuka and Kazuhisa Okada
Department of Ophthalmology, Oita Medical University

Abstract

This paper presents a very rare case of segmental sunset glow fundus following a choroidal tumor-like lesion in a 59-year-old woman. She complained of metamorphopsia in her left eye. Funduscopic examination disclosed a pale yellowish choroidal tumefaction, superotemporal to the macula. She was initially thought to have a choroidal tumor. However, in spite of systemic investigation, a diagnosis could not be made. Gradually the lesion became flattened but spread to the periphery. Iridocyclitis with Koeppe's nodule occurred but regressed after treatment with a topical steroid. Three months after the initial onset of the lesion, funduscopy showed a red area, the "sunset glow", in the superior temporal quadrant. This case resembles Harada disease because of the red coloration in the fundus, iridocyclitis with Koeppe's nodule, and human leukocyte antigen (HLA)-DR4 positivity. But other findings were not compatible with the criteria of Harada disease. It seems that the present lesion has not been reported in the past. (J Jpn Ophthalmol Soc 102 : 70—74, 1998)

Key Words : Sunset glow fundus, Unilateral, Harada disease, Choroidal tumor

I 緒 言

夕焼状眼底[1)~3)]は原田病に特徴的とされる所見で, 脈絡膜の色素脱失によって赤色化した眼底を指す. 通常は両眼性に眼底全域がびまん性に赤味を帯びる. 今回我々は, 脈絡膜腫瘍を思わせる隆起性病変で発症し, 経過後患眼眼底が限局性の夕焼状外観を呈した症例を経験した. 我々の知る限り, このような経過をたどる症例の報告はこれまでみられないので, ここに供覧する.

II 症 例

患 者：59歳, 女性.

主 訴：左眼変視症.

現病歴：1994年5月中旬から左眼に変視症を自覚し, 6月15日近医を受診. 左眼底に隆起性病変を指摘され, 6月17日当科を紹介受診した.

既往歴：1988年から心臓弁膜症で内服治療中.

家族歴：特記事項なし.

初診時眼所見：視力は右眼0.9(1.2× +0.5D ⊂ cyl −0.5DAx60°), 左眼0.4(0.5× +1.5D ⊂ cyl −0.75DAx

別刷請求先：879—55 大分県大分郡挾間町医大ケ丘1—1 大分医科大学眼科学教室 池辺 徹
(平成9年1月31日受付, 平成9年7月12日改訂受理)
Reprint requests to: Toru Ikebe, M.D. Department of Ophthalmology, Oita Medical University. 1-1 Idaigaoka, Hasama-machi, Oita-gun, Oita-ken 879-55, Japan
(Received January 31, 1997 and accepted in revised form July 12, 1997)

160°)で,眼圧は右眼10 mmHg,左眼8 mmHg.前眼部・中間透光体には,両眼水晶体の軽度混濁の他は異常なかった.右眼底は著変なかったが,左眼底は黄斑部の耳上側に直径約6～7乳頭径の黄白色隆起性病変が認められ,その後極縁は皺襞を形成していた(図1).螢光眼底造影では,造影早期に病巣は斑紋状の低螢光を呈し,後期には過螢光となった.網膜血管に異常はなかった(図2).超音波検査は左眼底の隆起を描出した(図3).以上から脈絡膜腫瘍を最も疑い,当科入院の上全身検査を行った.

全身検査所見:血液一般・生化学検査は異常なし.腫瘍マーカー(CEA:癌胎児性抗原,BFP:塩基性フェトプロテイン,NSE:神経特異エノラーゼ)に異常なかった.胸部X線,乳房撮影,全身コンピューター断層撮影(CT),ガリウムシンチグラフィーでも明らかな異常は指摘されなかった.眼窩磁気共鳴画像(MRI)(7月14日)では,T1強調画像で左眼底にわずかに肥厚した部分があり,ガドリニウムによる増強効果が認められた.

経　過:初診から1か月半で左眼底病変部はその隆起は次第に低くなったものの,黄白色病巣は周辺側へと拡大していった(図4).確定診断は得られなかったが,自覚症状の悪化もなく8月11日当科を退院した.外来で無治療で経過観察していたところ,8月下旬から左眼にKoeppe結節を伴う虹彩炎が発症した.散瞳剤(ミドリンP®,参天製薬)とステロイド剤(0.1%リン酸ベタメタゾンナトリウム)の点眼で前房細胞は2週間で消失したが,虹彩後癒着を生じた(図5).9月頃から左眼底の耳上側が後極部から周辺部まで赤色調を呈するようになった(図6).その後は左眼底の病変拡大はみられなかった.

初診後1年9か月経過した1996年3月受診時,視力は右眼0.9(1.2×+0.25D),左眼0.7(矯正不能)で,左眼の虹彩後癒着は解除されていた.右眼底は著変なく,左眼底は黄斑部から耳上側の象限が一段と赤色調を呈していた(図7).螢光眼底造影では,早期像で黄斑耳上側に脈絡膜血管の造影像がみられ,後期には同部は過螢光となった(図8).Goldmann視野は,左眼の内部イソプターでわずかに沈下がみられたが,周辺視野は正常であった(図9).同時期(1996年1月)の検査所見は,rheumatoid arthritis(RA)テスト(−),lupus erythematosus(LE)テスト

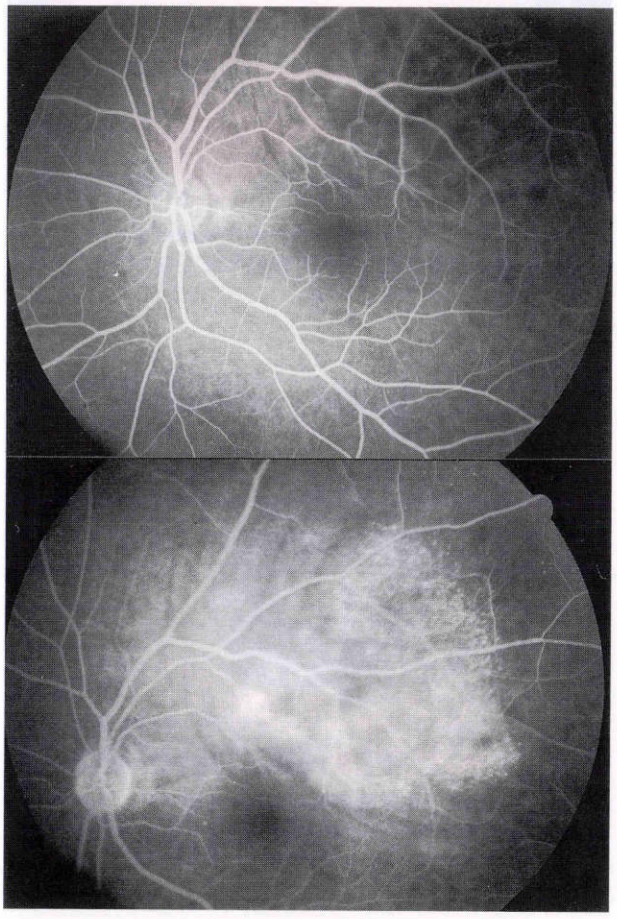

図2　初診時の左螢光眼底所見.
造影早期に病変部は斑紋状の低螢光を呈し(上:フルオレセイン静注開始後51秒),後期には顆粒状および斑状の過螢光を示した(下:同195秒).

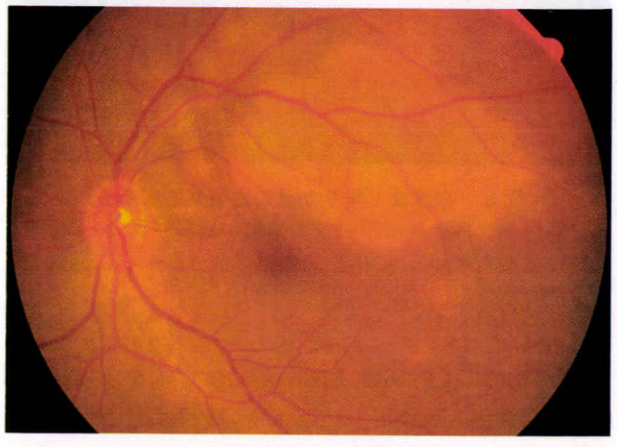

図1　初診時の左眼底写真.
黄斑部の耳上側に黄白色隆起性病変がみられ,後極縁に皺襞がある.

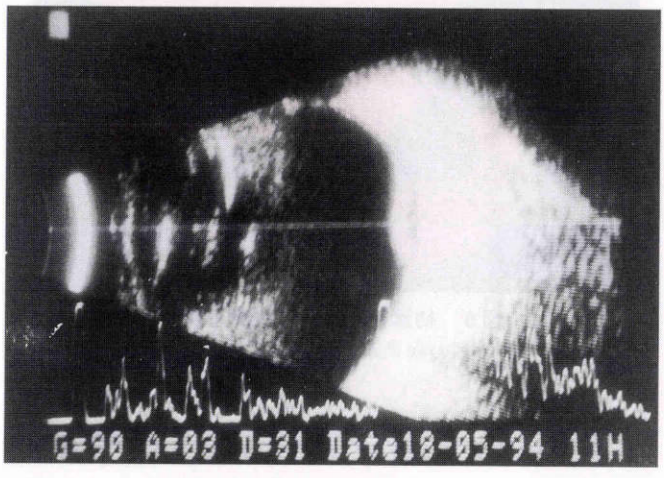

図3　初診時の左眼超音波像.
眼底に隆起性病変が認められる.

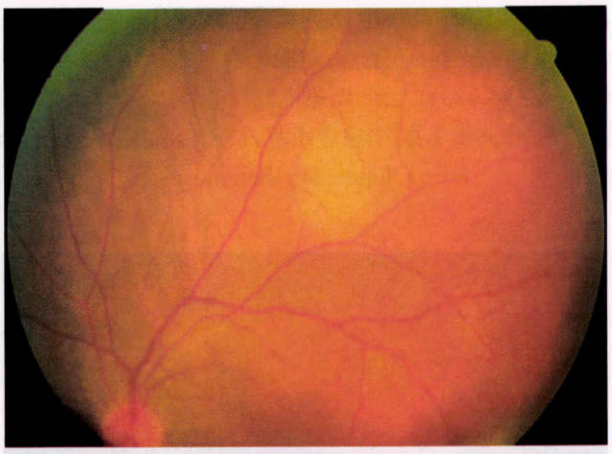

図4 初診後1か月半の左眼底写真.
病巣は周辺側へ拡大し隆起は低くなった.

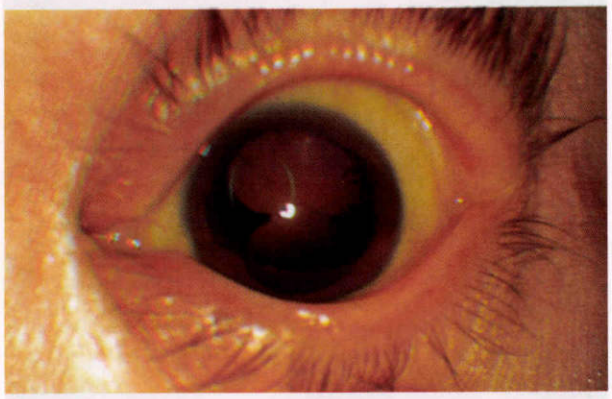

図5 左前眼部写真(初診後10か月).
Koeppe結節があった8時の瞳孔縁に虹彩後癒着が認められる.

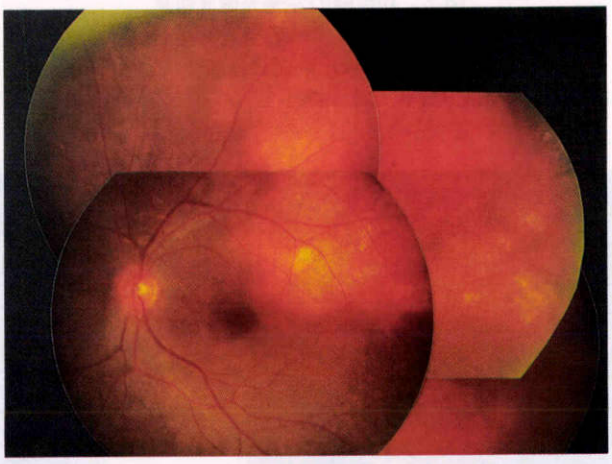

図6 初診後5か月の左眼底写真.
耳上側の病巣が赤色調を呈している.

(−),抗核抗体<20倍,アンギオテンシン変換酵素(ACE)14.8IU/Lで,ウイルス抗体価は単純ヘルペス(補体結合反応,CF)32倍,水痘・帯状ヘルペス(CF)<4倍,

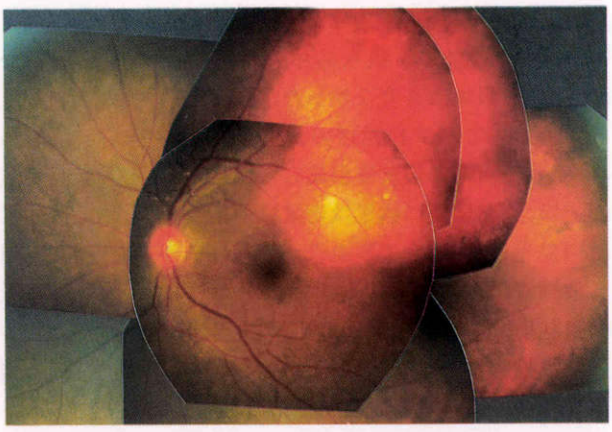

図7 初診後1年9か月の左眼底写真.
耳上側が,いわゆる夕焼状外観を呈し,図6に比べ赤色調が増強している.周辺部には萎縮巣がみられる.

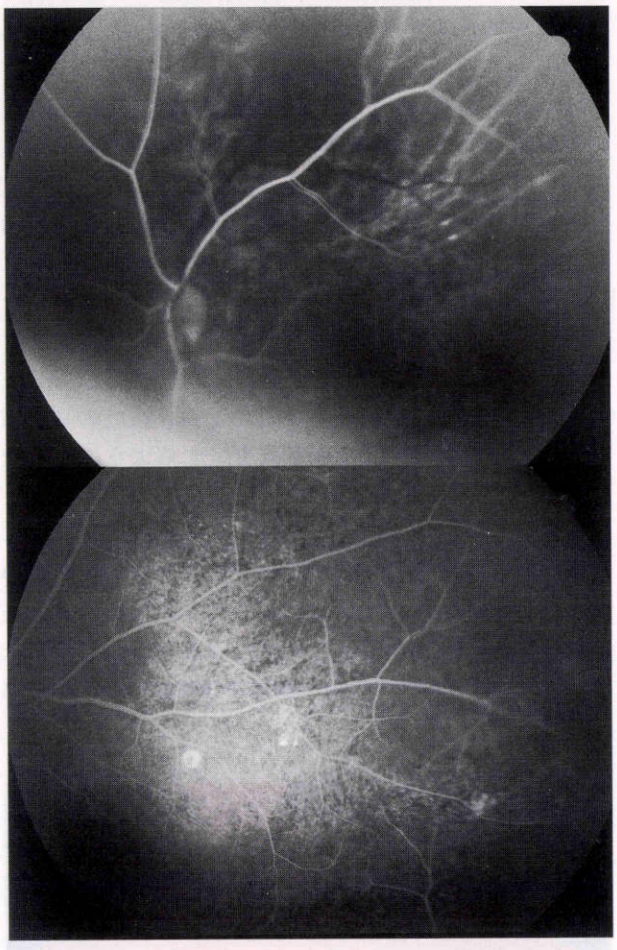

図8 初診後1年9か月の左螢光眼底所見.
早期に病巣内の脈絡膜血管の造影が観察される(上).後期には病変部のうち,白色調の強い部分を中心に過螢光を呈している(下).

サイトメガロ(CF)16倍,Epstein-Barrウイルス(EBV)についてはviral capsid antigen(VCA)-IgG(螢光抗体法,FA)80倍,VCA-IgM(FA)<10倍,EBV nuclear antigen(EBNA)(FA)40倍であった.Human leukocyte antigen(HLA)抗原は,A24(9),A2,B7,B51(5),Cw7,DR4,

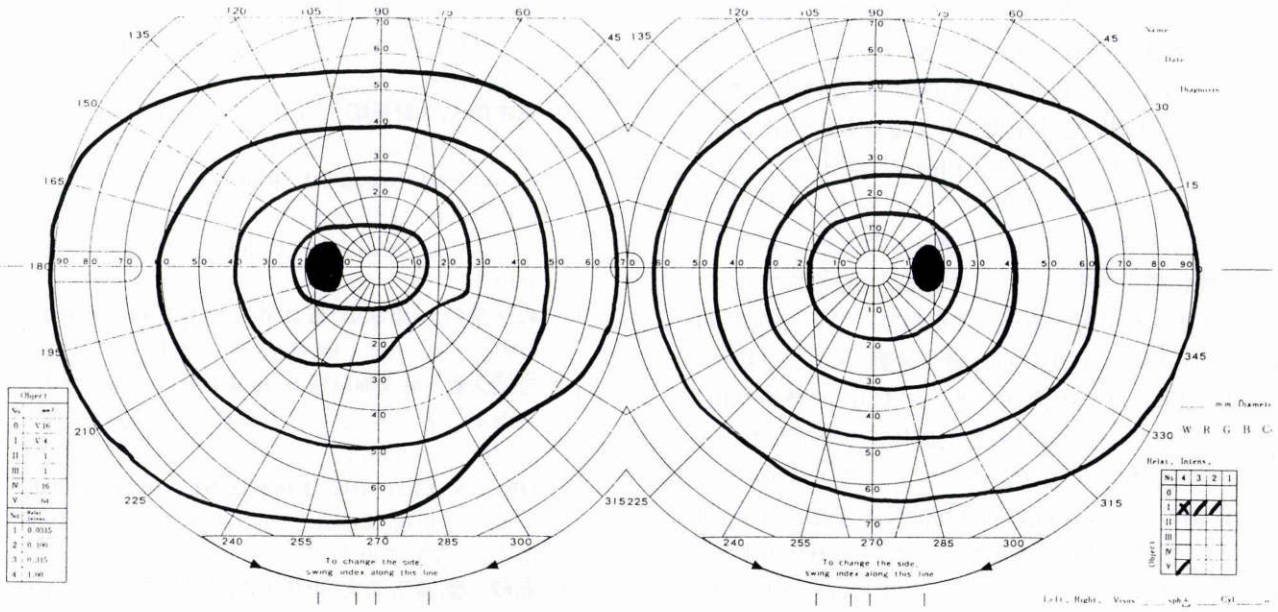

図9　初診後1年9か月のGoldmann視野.
左眼鼻下側の内部イソプターに沈下がみられる.

DR 9が陽性であった.なお,毛髪・睫毛・皮膚の白変は認められず,難聴の自覚はなかった.髄液検査は未施行である.

III 考　按

本症例の臨床像の特徴は,片眼性で,眼底の隆起性病変で発症し,病巣は周辺側へ拡大するも隆起は平坦化,経過中にKoeppe結節を伴う前部ぶどう膜炎が出現し,後に眼底が限局性に赤色化したことである.また,虹彩炎に対しての点眼治療のみで予後は良好であったことから,自然回復傾向のある疾患の可能性が推測された.

初診時の隆起性病変の鑑別診断としては,血管腫,骨腫,悪性黒色腫,悪性リンパ腫,転移性腫瘍などの脈絡膜腫瘍,サルコイドーシス,後部強膜炎などがあげられる.我々は当初,眼底所見から脈絡膜腫瘍,殊に転移性腫瘍を疑ったが,全身検査や経過から否定的であった.また,後部強膜炎は画像で後部強膜の肥厚がないことからも否定的と思われた.サルコイドーシスでは様々な眼病変が知られており,Koeppe結節がみられたことからも本症例の重要な鑑別診断と考えられる.サルコイドーシスの脈絡膜肉芽腫の報告[4)~6)]によると,それらは黄斑部近傍の脈絡膜腫瘍様の所見として観察されており,本症例とよく似ている.これらの症例ではACE高値や肺野病変を伴うものが多く,リンパ節生検などで診断されており,ステロイド剤の投与で病変は縮小している.しかし,本症例はステロイド剤の投与はなかったものの,病巣はびまん性に拡大していた.また,サルコイドーシスでも眼底の赤色化がみられるという報告[7)]があるが,それは後極部眼底であり,本症例とは部位が異なる.したがって,本症例では経気管支肺生検(TBLB)などの組織学的診断は行っていないが,サルコイドーシスも考えにくい.

本症例にみられた赤色調の眼底は,その色調から原田病にみられる夕焼状眼底に酷似していた.加えて,Koeppe結節を伴う前部ぶどう膜炎の発症,HLA-DR 4陽性[8)]の点から原田病の可能性が考えられた.本症例が定型的原田病に一致しない点として,片眼性,眼外症状を認めない点,眼底の隆起性病変で発症した点,夕焼状眼底が限局的である点があげられ,これらについて検討した.原田病は常に両眼性とされるが,少数ながら片眼性と思われる症例[9)10)]もあり,中でも松浦ら[10)]は,片眼の定型的眼底所見で発症し片眼のみ夕焼状眼底を呈した症例を報告している.眼外症状を伴わない原田病の存在は,吉岡[11)]やOhnoら[12)]が述べている.本症例のような眼底の隆起性病変で発症した原田病の報告はみられないが,非定型的眼所見で発症した場合,経過後の夕焼状眼底の出現をもって診断される報告例[13)14)]も散見される.本症例の隆起の本態は,その色調および螢光眼底の初期像でみられた斑紋状の低螢光から脈絡膜への著しい細胞浸潤と考えることができ[15)],とすれば原田病の病理[16)]に矛盾しない.さらに,本症例で病変が眼底の後極部付近に初発し,周辺側へ拡大,そして前眼部に炎症が波及したという病変の進展は原田病とよく似ている[17)18)].すなわち,初発病巣が黄斑耳上側に限局したため,経過後の夕焼状眼底も耳上側に限局したと推測できる.自然回復傾向という点[19)]も原田病を否定しない.

夕焼状眼底の螢光眼底造影では網膜色素上皮の脱色素によって起こるとされる背景螢光の増強や脈絡膜血管の透見などが報告[20)]されているが,夕焼状眼底の程度によって螢光眼底所見も異なると考えられる.本症例では造影早期に黄斑部耳上側に脈絡膜血管の造影像が認めら

れた.この部は検眼鏡的には病変部のうち白色調の強い部分で,脈絡膜毛細血管板および網膜色素上皮の萎縮が示唆される.また,周辺部の赤色化眼底の背景螢光は強くなく,赤色化は網膜色素上皮よりも脈絡膜の脱色素によるものと考えられ,この点も原田病に一致する.

ところで,従来夕焼状眼底イコール原田病と考えられていた[21]が,坂井ら[21]はEBVの関与が疑われたぶどう膜炎で夕焼状眼底が生じたことを報告し,原田病でなくても夕焼状眼底が出現する可能性を指摘している.彼らは,血清中,前房水中のEBV抗体価の変動,あるいは抗体率高値からEBV感染の関与を考えており,定型的原田病との違いとして,線維素性虹彩毛様体炎で発症したこと,網脈絡膜に浮腫や剝離を認めないことなどをあげている.本症例のウイルス抗体価は初診後1年7か月経過時のもので,EBVに既感染であったことの他は不明である.しかし,初発所見の点から彼らの報告例とは明らかに異なった病態である.

以上述べたように,本症例は限局的ながら夕焼状眼底を呈したことなど,原田病に類似した点がみられたものの,両眼性急性びまん性脈絡膜炎[22]を基本とする原田病の疾患概念[1)3)17)]には当てはまらない.結局のところ,本症例にみられた病変はこれまでに報告のないそれと考えられた.

本論文の要旨は,第66回九州眼科学会(宮崎)で発表した.

文　献

1) **三村康男**：Vogt-小柳-原田病.宇山昌延(編)：眼科Mook 12 ぶどう膜炎.金原出版,東京,116—144,1980.
2) **猪俣　孟**：夕焼け状眼底.臨眼 43:110—111,1989.
3) **Moorthy RS, Inomata H, Rao NA**: Vogt-Koyanagi-Harada syndrome. Surv Ophthalmol 39:265—292, 1995.
4) **Marcus DF, Bovino JA, Burton TC**: Sarcoid granuloma of the choroid. Ophthalmology 89:1326—1330,1982.
5) **Campo RV, Aaberg TM**: Choroidal granuloma in sarcoidosis. Am J Ophthalmol 97:419—427,1984.
6) **麻薙　薫,松木美佐緒,山森　修**：脈絡膜腫瘍も疑われたサルコイドーシスの1例.眼紀 41:1202—1209,1990.
7) **久布白公子,吉岡久春**：Birdshot retinochoroidopathyの像を呈したサルコイドーシス.臨眼 42:332—335,1988.
8) **水木信久,大野重昭**：ぶどう膜炎とHLA.眼科 34:111—126,1992.
9) **Forster DJ, Green RL, Rao NA**: Unilateral manifestation of the Vogt-Koyanagi-Harada syndrome in a 7-year-old child. Am J Ophthalmol 111:380—382, 1991.
10) **松浦岳司,田中孝男,坂井潤一,臼井正彦**：片眼性の原田病と思われる1例.眼臨 86:2445—2448,1992.
11) **吉岡久春**：髄液細胞増多,皮膚毛髪白変および感音性難聴を伴なわない急性瀰蔓性脈絡膜炎.眼紀 25:843—848,1974.
12) **Ohno S, Char DH, Kimura SJ, O'Connor GR**: Vogt-Koyanagi-Harada syndrome. Am J Ophthalmol 83:735—740,1977.
13) **石崎　登,森下清文,中島正之,渡辺千舟**：特異な経過をたどった原田病の1例.臨眼 44:886—887,1990.
14) **小野寺貴子,上野　真,渡邉郁緒**：全身ステロイド剤なくして軽微な虹彩毛様体炎後夕焼状眼底となった1例.眼紀 45:416—419,1994.
15) **松永裕史,松原　孝,福島伊知郎,宇山昌延**：原田病のインドシアニングリーン螢光眼底造影所見.日眼会誌 98:852—857,1994.
16) **猪俣　孟**：フォークト・小柳・原田病.臨眼 41:1214—1215,1987.
17) **杉浦清治**：Vogt-小柳-原田病.臨眼 33:411—424,1979.
18) **宇山昌延**：原田病の初期診断から治療まで.小暮文雄,他(編)：眼科治療のコツと落とし穴.中山書店,東京,118—119,1995.
19) **早川むつ子,穂積沙紀,小沢佳良子,横山利幸,堀田喜裕,小川昭彦**,他：原田病軽症例の臨床所見.眼臨 87:637—644,1993.
20) **五十嵐良,田中宣彦**：原田病の螢光眼底所見について.臨眼 26:741—747,1972.
21) **坂井潤一,臼井正彦,薄井紀夫**：Epstein-Barr virusの関与が疑われたぶどう膜炎.日眼会誌 94:496—507,1990.
22) **原田永之助**：非化膿性脈絡膜炎ノ臨牀知見補遺(急性瀰蔓性脈絡膜炎ニ就テ).日眼会誌 30:356—378,1926.

水晶体自然破嚢により緑内障が併発したMarshall症候群の1例

遠藤紳一郎[1]，橋本　義弘[2]，石田　誠夫[2]，草野　良明[1]，大越貴志子[1]，山口　達夫[1]
[1]聖路加国際病院眼科，[2]医療法人社団喜修会石田眼科医院

要　約

白内障，強度近視，鞍鼻，両眼隔離のある特異な顔貌を持つ8歳男児の左眼に急性緑内障発作が生じた．本症例は，眼所見および全身所見からMarshall症候群と診断された．水晶体の前嚢と後嚢がともに破嚢し，水晶体核と皮質が前房と硝子体中に落下していた．緊急手術として水晶体摘出術と硝子体手術を行い，眼圧は正常化し，以後の視力も良好である．本症候群の報告は，世界で40例，本邦では1例の報告だけであり，硝子体手術を行ったのは本症例が最初である．（日眼会誌　102：75—79，1998）

キーワード：Marshall症候群，水晶体自然破嚢，続発性緑内障，白内障手術，硝子体手術

A Case of Marshall Syndrome with Secondary Glaucoma Due to Spontaneous Rupture of the Lens Capsule

Shinichiro Endo[1], Yoshihiro Hashimoto[2], Nobuo Ishida[2], Yoshiaki Kusano[1], Kishiko Ohkoshi[1] and Tatsuo Yamaguchi[1]
[1]*Department of Ophthalmology, St. Luke's International Hospital*
[2]*Ishida Eye Clinic*

Abstract

An eight-year-old boy developed acute glaucoma in his left eye. He was diagnosed as having Marshall syndrome because of bilateral cataract, high myopia, saddle nose, hypertelorism, and lack of arthropathy. When seen immediately after the glaucomatous attack, the affected eye showed ruptured anterior and posterior lens capsules and displacement of the lens nucleus into the anterior chamber and vitreous cavity. Lens extraction and vitrectomy induced normalization of intraocular pressure and visual acuity. There are forty cases reported in the world literature and only one case in Japan. To the best of our knowledge, this is the first case treated successfully by vitreous surgery. (J Jpn Ophthalmol Soc 102 : 75—79, 1998)

Key words: Marshall syndrome, Spontaneous rupture of the lens capsule, Secondary glaucoma, Cataract surgery, Vitrectomy

I　緒　言

Marshall症候群は1958年Marshallにより報告された遺伝性疾患で，先天性あるいは若年性白内障と液化硝子体，網脈絡膜萎縮，難聴，鞍鼻，硝子体網膜変性症を合併し，常染色体優性遺伝を示す[1]．またこれは，現在までに世界で40例の報告[1)~10)]しかなく，極めて稀な疾患である．今回我々は，続発性緑内障発作を契機に強度近視，若年性白内障などの眼所見と特異な顔貌からMarshall症候群と診断された8歳男児を経験した．同症例の経過概要と，Marshall症候群に関し検討を加えたので，ここに報告する．

II　症　例

症　例：8歳，男児．
初診日：1993年10月13日．
主　訴：左眼の眼痛および視力低下．
現病歴：1990年8月18日，石田眼科受診．強度近視，両後嚢下の軽度の白内障，両眼隔離および左難聴を指摘され，経過観察されていた．1993年10月12日，突然左眼に痛みを生じ同院を受診した．左眼に角膜浮腫および前房混濁を認めた．右眼の眼圧は12 mmHg，左眼の眼圧は51 mmHgと上昇していた．左眼の続発性緑内障の診断でD－マンニトール300 mlを点滴し，アセタゾラミド250 mgの経口投与，0.1%フルオロメトロン，0.5%チモロール，0.04%塩酸ジピベフリン点眼を開始した．翌13日，

別刷請求先：943　新潟県上越市本町2－6－17　医療法人社団喜修会石田眼科医院　石田　誠夫
（平成9年2月25日受付，平成9年9月1日改訂受理）
Reprint requests to: Nobuo Ishida, M.D. Ishida Eye Clinic. 2-6-17 Honcho, Joetsu-shi, Niigata-ken 943, Japan
(Received February 25, 1997 and accepted in revised form Septenber 1, 1997)

図1 家系図 II-2 の左眼底写真.
黄斑部耳下側に網膜上膜を認める.

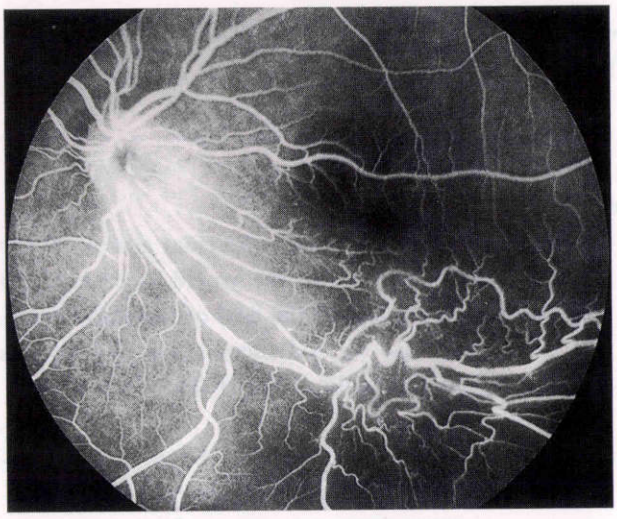

図2 家系図 II-2 の螢光眼底写真.
黄斑部耳下側の網膜は網膜上膜で視神経乳頭方向に牽引されている.

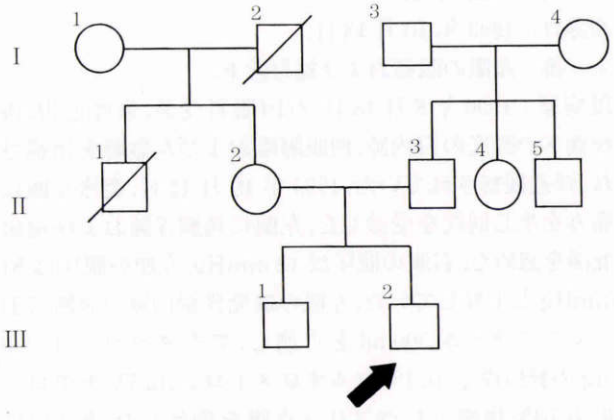

図3 家系図.
II—2 に網膜硝子体界面症候群を認めた. この他, 発端者以外に有意な眼疾患, 顔貌異常, 骨関節異常を認めず. 血族結婚は認められなかった.
矢印：発端者, ／：死亡者

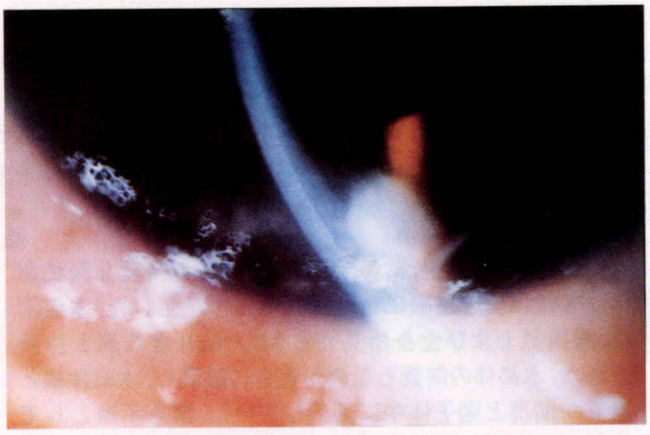

図4 発端者の初診時左眼細隙灯顕微鏡写真.
左眼結膜は毛様充血を示し, 前房中に水晶体核の小片(矢印)を認める.

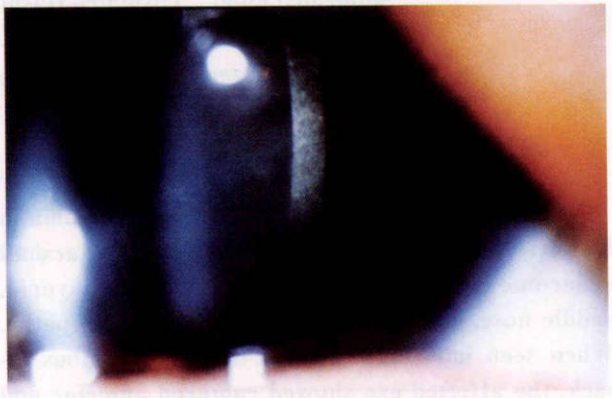

図5 発端者の初診時左眼細隙灯顕微鏡写真.
右眼後嚢下白内障を認める.

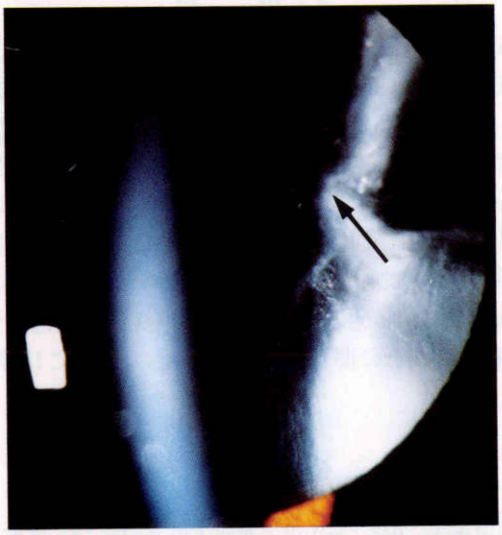

図6 発端者の初診時左眼細隙灯顕微鏡写真.
左眼水晶体は虚脱菲薄化し, 前嚢と後嚢は一部で癒着している(矢印).

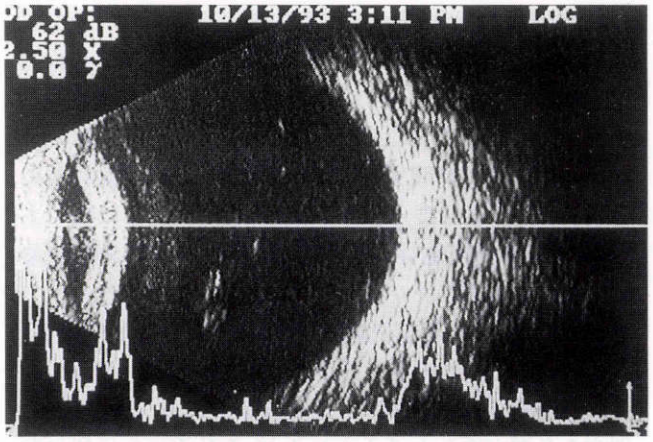

図 7　発端者の初診時左眼 B モード超音波断層写真.
硝子体中にいくつものエコー輝度の高い部位を認める.

図 8　発端者の初診時顔写真.
両眼隔離,鞍鼻,前傾した鼻孔を認める.

聖路加国際病院眼科に紹介入院となった.

既往歴：特記すべきことなし.

家族歴および家系図(図3)：I-4, II-3, III-1の診察を行った.全身的に明らかな骨関節異常,両眼隔離や鞍鼻などの特異な顔貌は認められなかった.また強度近視,白内障,液化硝子体,網脈絡膜萎縮を含め眼科的異常所見は確認されなかった.II-2は今回診察できなかったが,1990年8月18日に左眼の光視症を訴え石田眼科を受診した既往がある.このときの眼科所見を示す.

視力は右眼1.2(矯正不能),左眼0.9(1.0×+0.25 D=cyl−0.25 D AX 100°),眼圧は右眼16 mmHg,左眼16 mmHgであった.眼位,眼球運動および前眼部は正常.白内障は認められなかった.眼底検査で左視神経乳頭と黄斑部下耳側網膜との間に網膜上膜を認め,これによって黄斑部下耳側網膜は視神経乳頭方向に牽引されていた(図1,2).この後,II-2は再診していない.硝子体の詳細は不明である.

この他の家族について,明らかな特異な顔貌,眼疾患,骨関節異常は聴取されなかった.

初診時眼所見：視力は右眼0.04(0.2×−16.0 D),左眼20 cm指数弁(矯正不能)で,眼圧は右眼12 mmHg,左眼13 mmHgと正常化していた.眼位および眼球運動には異常を認めなかった.左眼の前房中に細胞1+,フレアー 1+と中等度の炎症を認めた.隅角はShaffer 4度の開放隅角で,下方に水晶体核の小片を認めた(図4).右眼の水晶体には後嚢下白内障を認め(図5),左眼の水晶体は虚脱し菲薄化しており,前嚢と後嚢は一部癒着していた(図6).右眼眼底は網脈絡膜萎縮を呈しており,左眼眼底は透見できなかった.

Bモード超音波断層撮影所見：硝子体腔内にいくつもの小さなエコー輝度の高い部位を認めた(図7).

網膜電図(ERG)：異常を認めなかった.

全身所見：両眼隔離,鞍鼻,前傾した鼻孔を認めた(図8).

頭部単純X線およびコンピュータ断層撮影：前頭洞の発育不良を認めた.

上下肢単純X線撮影：異常を認めなかった.その他明らかな骨関節異常はなかった.

オーディオグラム：両側伝音性難聴を示した.

知能検査：異常を認めなかった.

臨床経過：眼圧は薬物療法によって正常化していたが,前房内の中等度の炎症に対して,10月17日からプレドニゾロン40 mgを投与した.10月18日,全身麻酔下で左眼水晶体吸引術,周辺虹彩切除術を施行した.術中,すでに前嚢および後嚢は一部破嚢し,水晶体は約1/2ほど厚みが減少していた.混濁を吸引除去すると硝子体中に水晶体核の小片が落下していた.チン小帯には明らかな異常を認めなかった.10月22日,全身麻酔下に左眼の硝子体手術を施行した.術中所見として著しい硝子体の液化,網脈絡膜萎縮,赤道部の硝子体膜を認めた.網膜血管周囲の色素沈着はなかった.また,視神経乳頭には明らかな異常を認めなかった.術後,左眼眼圧は正常となり,前房内の炎症も鎮静化したためステロイドを漸減し,10月28日には中止,10月29日退院となった.退院時矯正視力は右眼0.6,左眼0.5,眼圧は右眼15 mmHg,左眼18 mmHgであった.

現在も投薬なしで経過観察を行っており,1996年5月30日の視力は右眼0.03(0.5×−15.75 D=cyl−3.0 D AX25°),左眼0.5(0.6×+3.75D=cyl−2.0D AX175°),

眼圧は両眼ともに14 mmHgである.

III 考 按

Marshall症候群は,1958年にMarshallが報告した遺伝性硝子体網膜変性症である[1].遺伝形式は常染色体優性遺伝であり,眼所見としては強度近視,先天性あるいは若年性白内障,液化硝子体,網脈絡膜萎縮などがある.全身的には前傾した鼻孔,鞍鼻,両眼隔離などの特徴的な顔貌,感音性難聴を示すとされている[1].自験例では液化硝子体,網脈絡膜萎縮,若年性白内障,強度近視などの眼所見,鞍鼻などの特徴的な顔貌,難聴が認められた.以上の所見に加え,骨関節病変が認められなかったことにより,本症例はMarshall症候群と診断された.

鑑別診断としてはStickler症候群,Wagner病の2つの遺伝性硝子体網膜症があげられる.Stickler症候群と自験例に共通する眼所見には,先天性あるいは若年性白内障,強度近視,液化硝子体がある.その一方,Stickler症候群に認められる網膜血管周囲の色素沈着を伴う著しい網脈絡膜萎縮は自験例においては認められなかった.全身所見においても,自験例の扁平な鼻根部,前傾した鼻孔,両眼隔離から成る特異な顔貌はStickler症候群よりもMarshall症候群により近いと考えられる.また,Stickler症候群に比較的特徴的な進行性の骨関節異常は自験例には認められず,本症例はMarshall症候群と診断された.しかし,骨関節異常は今後新たに出現する可能性も否定できず,引き続き経過観察は必要であると思われる.また,Wagner病と自験例とは特徴的な顔貌から鑑別され得た.

日常診療上,外傷を除けば小児の緑内障発作に遭遇することは極めて稀である.自験例に認められた緑内障発作は正常隅角所見,前房中の水晶体内容の存在,およびその外科的除去による速やかな眼圧の正常化から水晶体融解緑内障と考えられた.将来的に他眼にも同様に緑内障発作を生じることが予想され得るため,今後の経過観察において十分注意を要すると思われる.自験例に認められた水晶体の自然破嚢は前房中,硝子体中に水晶体核および皮質の小片を認めたことから,前嚢および後嚢の両方が破嚢していたものと思われる.先天性あるいは若年性白内障の自然破嚢は非常に稀で,本症例においては急激な白内障の成熟の結果破嚢を生じたか,あるいは逆に水晶体嚢が脆弱なために破嚢を生じ,その結果水晶体が膨化し,白内障を惹起したのか不明である.水晶体嚢の脆弱性があるとすれば,コラーゲンの異常と何らかの関連がある可能性があるかも知れない.今後,水晶体その他の組織のコラーゲンの異常の検索をすすめることは興味深いと考える.また,前・後嚢の一部に認められた癒着は,水晶体が破嚢虚脱することにより前・後の嚢が接触し,これらが前房内の炎症によって癒着したものと思われた.

今回,我々はMarshall症候群に対して硝子体手術を施行し,術後良好な視力予後を得た.同症例に対しての白内障手術の報告[1]はあるが,硝子体手術を行った症例は未だ報告がないと思われる.術中所見として液化硝子体および赤道部に硝子体膜を確認した.Marshall症候群においてはStickler症候群と異なり,網膜剥離の合併は稀であるが,硝子体手術施行により硝子体牽引による網膜剥離の合併の可能性はより低下したものと考えられた.

前述のとおり,網膜剥離の合併率はMarshall症候群,Wagner病,Stickler症候群で異なるため,それぞれの予後に差がある.したがって,日常診療上,これら三者を鑑別する必要があると考えられるが,それぞれの症状に類似点が多く,従来の臨床所見からなされる鑑別は困難な例も少なくなかった.近年,Stickler症候群の一部にCOL 2 A 1の突然変異が[11],また,Wagner病の一部は5 q 13—14にマップされている[12].しかるに,Marshall症候群に関しては未だ何の報告もない.Marshall症候群の遺伝形式は常染色体優性遺伝とされているが,自験例では母親が網膜硝子体界面症候群を有しており,これは母方の家系からの常染色体優性遺伝を示唆する所見かも知れない.一方,既報[1)~10)]の40例のうちには,ほぼ累代発症した9家系36例以外に,孤発した4例の報告[3)6)9)]があり,自験例もこれらと同様に孤発例である可能性もある.今後,母親の精査とともに正常者を含めた遺伝子解析を進める予定である.将来的に,遺伝子変異の種類によって臨床症状に相違が認められれば,それに基づいてMarshall症候群とその類似疾患が改めて分類・定義される可能性もあり,さらに詳細な検討が期待される.

文 献

1) **Marshall D**: Ectodermal dysplasia: Report of a kindred with ocular abnormalities and hearing defect. Am J Ophthalmol 45: 143—156, 1958.
2) **Ruppert ES, Buerk E, Pfordresher MF**: Hereditary hearing loss with saddle-nose and myopia. Arch Otolaryng 92: 95—98, 1970.
3) **Keith CG, Dobbs RH, Shaw DG, Cottrall K**: Abnormal facies, myopia, and short stature. Arch Dis Child 47: 787—793, 1972.
4) **Zellweger H, Smith JK, Grutzner P**: The Marshall syndrome: Report of a new family. J Pediatr 84: 868—871, 1974.
5) **O'Donnell JJ, Sirkin S, Hall BD**: Generalized osseous abnormalities in the Marshall syndrome. In: Bergsma D, et al(Eds): "Cytogenetics, Environment and Malformation Syndromes." New York: Alan R. Liss, for the National Foundation—March of Dimes. BD: OAS XII (5): 299—314, 1976.
6) **Winter RM, Baraitser M, Laurence KM, Donnai D, Hall CM**: The Weissenbacher-Zweymuller, Stickler, and Marshall syndromes: Further evi-

dence for their identity. Am J Med Genet 16: 189—199, 1983.

7) **Nguyen J, Philip N, Arnaud JP, Sibille G, Tisne C, James F**: Syndrome de Marshall. Arch Fr Pediatr 45: 49—51, 1988.

8) **Stratton RF, Lee B, and Ramirez F**: Marshall Syndrome. Am J Med Genet 41: 35—38, 1991.

9) **佐々木秀次, 草刈匡世, 世古裕子, 土信田久美子, 玉木光子, 吉野幸夫**: Marshall症候群に後極部網脈絡膜萎縮を伴った1例. 臨眼 48: 964—965, 1994.

10) **Shanske AL, Bogdanow A, Shprintzen RJ, Marion RW**: The Marshall syndrome: Report of a new family and review of the literature. Am J Med Genet 70: 52—57, 1997.

11) **Brown DM, Graemiger RA, Hergersberg M, Schinzel A, Messmer EP, Niemeyer G**, et al: Genetic linkage of Wagner disease and erosive vitreoretinopathy to chromosome 5 q 13—14. Arch Ophthalmol 113: 671—675, 1995.