

在胎34週出生女兒にみられた congenital retinoschisis の一例 (図14)

浜口 博史・和田 泉・滝川 純
山田 均・森 一満・宇治 幸隆 (三重大学医学部眼科)

要 約

congenital retinoschisis は比較的稀な疾患であり、しかも乳幼児で発見された報告は極めて少ない。今回我々は在胎日数34週6日、1,908g で出生した生後1カ月の女兒の congenital retinoschisis に遭遇しその経過を約1カ年観察した。症例の両眼底には中心小窩をとり囲む茶褐色の顆粒状の色素沈着を認め、両眼底下方には胞状の retinoschisis を認めた。分離した内層の文は生後5カ月までは高く隆起し、その後網膜分離間および硝子体に多量の出血を来し短期間に平坦化した。ERG では特に b 波の減弱を認めた。また母親も両眼底には網脈絡膜変性、黄斑部には黄色の顆粒状沈着物を認め、congenital retinoschisis が推察された。本症例は未熟児の眼底検査において偶然にも出生予定日前に retinoschisis が発見され、我々の調べ得た限りにおいては最若年であり、また女兒であったことより遺伝形式においても極めて稀な症例であると思われたのでここに報告する。(日眼会誌 93:575-580, 1989)

キーワード：先天性網膜分離症、在胎34週、女兒

A Case of Congenital Retinoschisis in a 34-week Gestation Female Infant

Hiroshi Hamaguchi, Izumi Wada, Jun Takigawa, Hitoshi Yamada,
Kazuma Mori and Yukitaka Uji

Department of Ophthalmology, Mie University School of Medicine

Abstract

At age one month a female infant was referred for a fundus examination because she was delivered after a 34-week gestation and her birth weight was 1908g. Fundus examination revealed a brown granular pigmentary deposition surrounding the foveola in the macular region and a large highly ballooning retinoschisis occupying almost the lower half of the fundus in each eye. There was slight hemorrhage in the vitreous body and the retinoschisis cavity, and no retinal hole. The anterior border of the retinoschisis did not extend to the ora serrata. The almost negative ERG response showed an abnormal b-wave amplitude. Over the course of about one year, the vitreous hemorrhage developed and cleared. The ballooning feature of the retinoschisis also developed and disappeared. On examination of the infant's family her father and elder sister had no abnormal findings but her mother had the chorioretinal degeneration with macular yellow pigmentary deposition, visual defect and negative ERG. These abnormal findings of her mother were suggested to have been derived from congenital retinoschisis. Therefore, this is a very rare case because of the different hereditary form

別刷請求先：514 津市江戸橋2-174 三重大学医学部眼科学教室 浜口 博史
(平成元年3月7日受付、平成元年4月6日改訂受理)

Reprint requests to: Hiroshi Hamaguchi, M.D. Dept. of Ophthalmol., Mie Univ. School of Med.
2-174 Edobashi, Tsu 514, Japan

(Received March 7, 1989 and accepted in revised form April 6, 1989)

the common sex-linked recessive inheritance, the 34-week gestation and female infant (Acta Soc Ophthalmol Jpn 93 : 575-580, 1989)

Key words : Congenital retinoschisis, 34-week gestation, female infant

I 緒 言

congenital retinoschisis の報告は少なく、一般的には X 染色体劣性遺伝であるため患者は男性に多い。また本症は視力低下がさほど重篤でないため学童期になって初めて発見されることが普通である。しかし、今回我々は偶然にも未熟児の眼底検査において、女兒の congenital retinoschisis に遭遇し、その眼底の経時的变化を約 1 カ年観察し得た。本症例は我々の調べ得た限りにおいて最若年であり、また女兒であったことより遺伝的にも極めて興味深い症例であると思われたのでここに報告する。

II 症 例

症例：1カ月女兒
出生日：1987年9月5日
出生予定日：1987年10月11日
在胎日数：34週6日
生下時体重：1,908g
初診日：1987年10月6日

現病歴：患児は某病院にて自然分娩で出生。呼吸障害もなく、経過は順調であった。某病院眼科にて、1987年9月22日および29日の2回にわたり、眼底検査が施行されたが、hazy media にて眼底は透見困難であっ

た。10月6日の眼底検査で、網膜剥離の疑いを指摘され当科に紹介された。

家族歴：患児の父親および姉は視力も良く正常であったが、母親には網脈絡膜変性を認めた。他の血縁者は遠方のため十分な検索はできていないが、現在のところ母親の兄が視力不良とのことであった。血族結婚はなかった(図1)。

初診時所見：前眼部、眼圧、血液生化学および染色体検査では異常は認めず、右4D、左6Dの遠視がみられた。

眼底所見：両眼ともに黄斑部には中心小窩をとりかこむ茶褐色の顆粒状の色素沈着を認めた。両眼底のほぼ下半分に、ドーム状に隆起した丈の高い胞状の網膜分離を認めた。その分離した網膜内層によって黄斑部および視神経は見え隠れしていた。内層および外層の裂孔は認められず、眼底周辺部では網膜分離は鋸状縁まで達していなかった。分離した網膜間には後極縁に軽度の出血がみられ、周辺部の網膜外層側には色素の変性が認められた。非分離部の網膜では、silver gray reflex はなかったが、色素のむらが認められた。左眼において少量の硝子体出血がみられたが、右眼にはみられなかった(図2, 3, 4, 5)。

経過：生後4カ月頃までは両眼ともに、分離した網膜間および硝子体腔に少量の出血を繰り返した。網膜

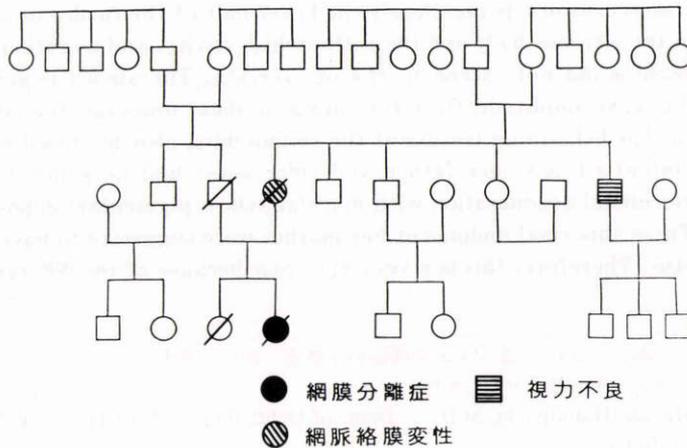


図1 家系図

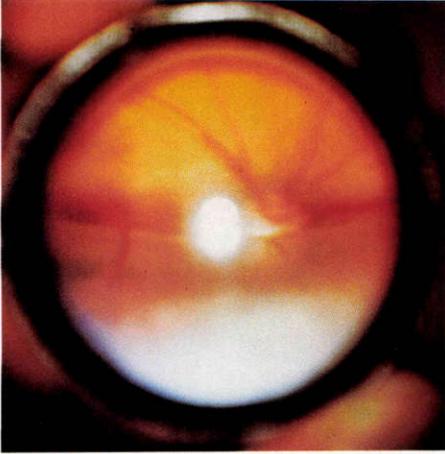


図 2 初診時右眼底写真

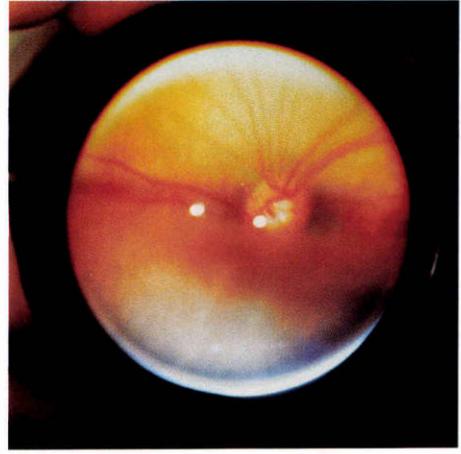


図 3 初診時左眼底写真

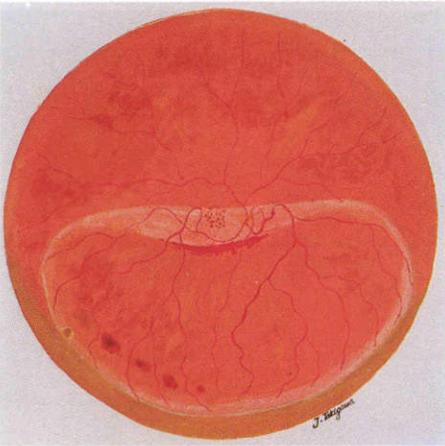


図 4 初診時右眼底のスケッチ

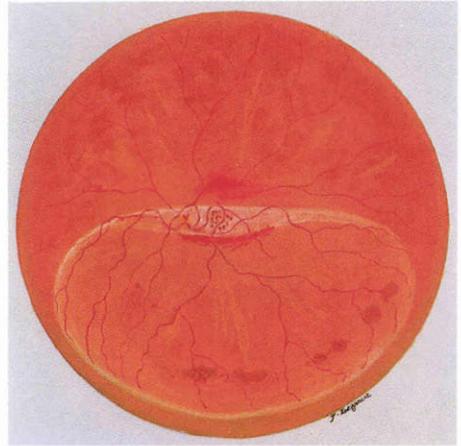


図 5 初診時左眼底のスケッチ

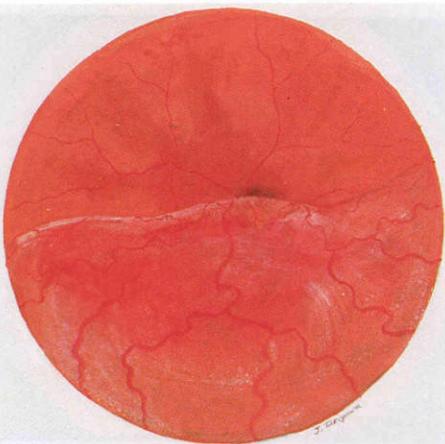


図 6 生後 4 カ月の右眼底のスケッチ

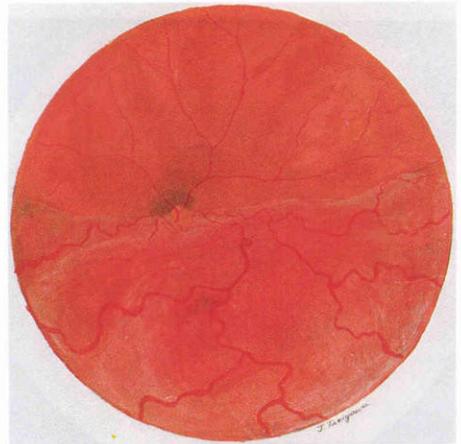


図 7 生後 4 カ月の左眼底のスケッチ

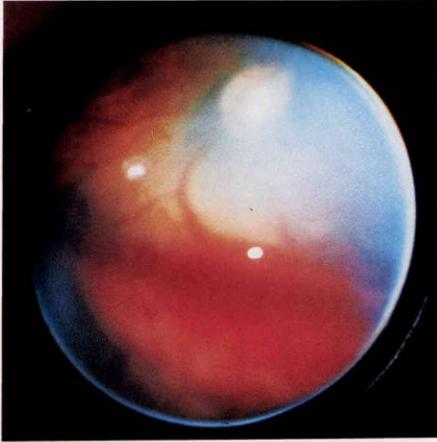


図8 生後5カ月の左眼底写真



図9 生後12カ月の右眼底のスケッチ

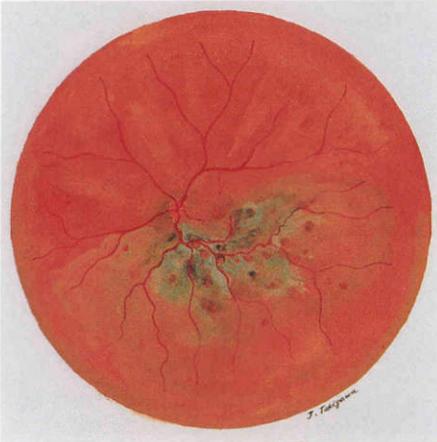


図10 生後12カ月の左眼底のスケッチ



図11 生後12カ月の左眼底写真



図13 母親の右眼底写真

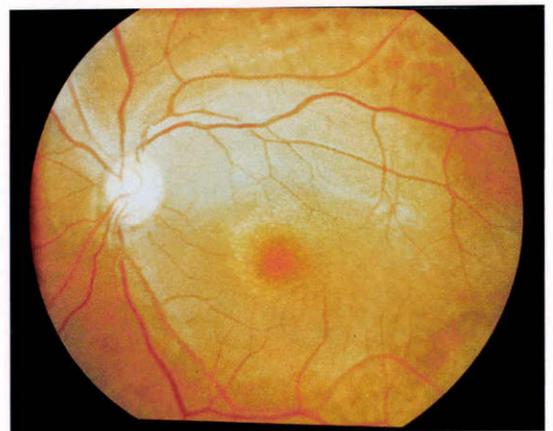


図14 母親の左眼底写真

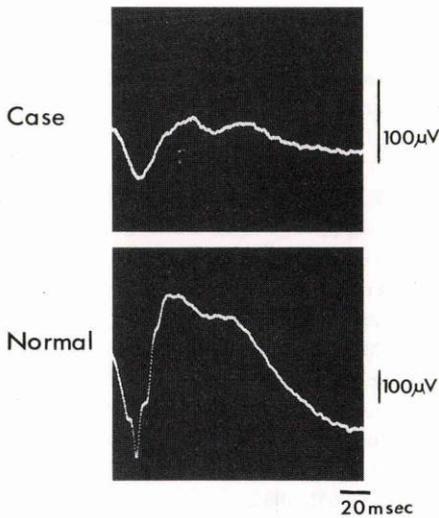


図12 患児の ERG

分離の範囲はあまり変化しなかったが、隆起した内層の丈は日増しに高くなる状態であった(図6, 7)。生後5カ月頃より内層の血管の蛇行および拡張が著明となり、その後分離した網膜間に多量の出血がみられ、続いて硝子体腔にも認められた(図8)。約3週間程両眼ともに眼底が透見困難となったが、徐々に上方より出血は吸収されていき、生後8カ月には内層の丈がかなり平坦化した眼底が観察された。生後12カ月には両眼とも分離していた内層は多数の皺襞を形成して極端に平坦化した。依然として内層および外層には裂孔は認められなかった。右眼は軽い dragged disc を形成し、網膜上には浸出物および一部に新生血管を認めた。左眼には、網膜上に茶色の色素を伴った浸出物が散在していた(図9, 10, 11)。

ERG 所見：キセノンフラッシュ刺激での ERG は振幅が小さく、特に b 波の減弱を認めた(図12)。

母親の所見：幼少時より視力は悪く、右視力 0.03(0.1×+4.0D)、左視力 0.5(0.6×+1.5D -cyl 0.5DA160°)で、眼球振盪を認めた。前眼部および眼圧は正常であった。両眼底黄斑部には黄色の顆粒状沈着物を認めたが、車軸状の変化はなかった。両眼底全体にびまん性の網脈絡膜変性を認め、特に下耳側に変性が強かった(図13, 14)。ERG は振幅が小さく b 波の減弱を認め、視野検査では上鼻側の狭窄を認めた。EOG は、L/D 比が右1.6、左1.3であった。

III 考 案

congenital retinoschisis の乳幼児例の報告は極めて少なく、現在までに Kraushar ら¹⁾の生後7週および7カ月、Arkfeld ら²⁾の10週、Pischel³⁾の3カ月、Rousseau⁴⁾の4カ月、川野ら⁵⁾⁶⁾の11カ月そして三宅ら⁷⁾の14カ月という報告がみられる。本症例は、出生予定日以前に診断されており、我々の調べた限りにおいて最若年の報告と思われる。今回、偶然にも未熟児の眼底検査時に発見されたものだが、このことは生下時すでにその基本的病変が存在していることを強く示唆している。

congenital retinoschisis の自然経過について論じたものは少ないが、Kraushar ら¹⁾は生後5年は進行が早く、その後次第に遅くなり、20歳前後で進行はないと述べている。また、川野ら⁵⁾⁶⁾は乳幼児期には丈の高い胞状の網膜分離を生じ、年を経るにつれて平坦化したという症例を報告している。本症例も生後5カ月頃までは、急速に網膜分離の内層の丈が高くなり、網膜分離間の出血および多量の硝子体出血の後、生後8カ月頃に平坦化しており、川野ら⁵⁾⁶⁾の症例の経過と類似している。しかし本症例は、1) 網膜分離の範囲はあまり変化せず、内層の丈が極端に高くなり、血管の蛇行および拡張が著明であったこと、2) 内層および外層に裂孔を生じなかったこと、3) 平坦化する時期が早かったこと、4) 片眼に dragged disc や新生血管が出現したことなどの点で川野ら⁵⁾⁶⁾の報告と異なる。いずれにせよ、今後どのような経過をたどっていくか興味深いところである。

congenital retinoschisis は一般的には X 染色体劣性遺伝を示し男性にみられることが多い。女性例の報告は極めて少なく、外国では Rieger⁸⁾、Gieser ら⁹⁾、Forsius ら¹⁰⁾、Kraushar ら¹⁾および Lewis ら¹¹⁾の報告があるが、このうち遺伝形式がはっきりしているのは、Forsius ら¹⁰⁾の両親と祖父母の代の2回にわたる血族結婚の結果女性に出現した報告と、Lewis ら¹¹⁾の常染色体劣性遺伝と思われる3姉妹の foveal retinoschisis の報告である。本邦では、内野ら¹²⁾の congenital retinoschisis である父親がいとこ同志の血族結婚をしたため女性に出現したという報告のみである。一方、本症例の母親は幼少時より視力が不良であり、黄斑部の変性と眼底全体にびまん性の網脈絡膜変性がみとめられる。三宅ら⁷⁾は、congenital retinoschisis の晩期にはその形態的特徴が失われ、網脈絡膜変性巣を形成す

ることがあると述べており, Tasman¹³⁾も20歳を越えると黄斑部の典型的な変化も確認できなくなると述べている。したがって, 現在では本症例の母親の病変も明らかな網膜分離が認められないが, congenital retinoschisisの可能性が強いと考えられる。本症例は父親が正常であるので少なくともX染色体劣性遺伝は否定される。十分な家系調査がなされていないので明確な遺伝形式は不明だが, 明らかに今までの遺伝形式とは異なる極めて珍しい報告と思われる。

尚, 本論文の要旨は, 第42回日本臨床眼科学会一般講演において発表した。

文 献

- 1) Kraushar MF, Schepens CL, Kaplan JA, et al: Congenital retinoschisis. Contemporary Ophthalmol, Baltimore, The Williams & Wilkins Co, 265—290, 1972.
- 2) Arkfeld DF, Brochhurst RJ: Vascularized vitreous membranes in congenital retinoschisis. Retina 7: 20—23, 1987.
- 3) Pischel DK: Three brothers with juvenile retinoschisis. Mod Prob Ophthal 8: 381—389, 1969.
- 4) Rousseau A: Congenital retinoschisis. Dev Ophthal 2: 43—52, 1981.
- 5) 川野晃嗣, 田中克明, 村上文代: 乳幼児期に診断されたX染色体劣性網膜分離症. 眼紀 32: 1193—1199, 1981.
- 6) Kawano K, Tanaka K, Murakami F, et al: Congenital hereditary retinoschisis: Evolution at initial stage. Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol 217: 315—323, 1981.
- 7) 三宅養三, 三宅三平, 柳田和夫他: X染色体先天性網膜分離症—その眼底の多様性と視機能. 日眼 85: 97—112, 1981.
- 8) Rieger H: Zur Frage der Erbbedingtheit der spontanen idiopathischen Netzhautabhebung. Klin Mbl Augenheilk 106: 638—684, 1941.
- 9) Gieser EP, Falls HF: Hereditary retinoschisis. Am J Ophthalmol 51: 1193—1200, 1961.
- 10) Forsius H, Mattila BV, Eriksson A: X-linked hereditary retinoschisis. Brit J Ophthal 46: 678—681, 1962.
- 11) Lewis RA, Lee GB, Martonyi CL, et al: Familial Foveal retinoschisis. Arch Ophthalmol 95: 1190—1196, 1977.
- 12) 内野 允, 清水吳幸: 血族結婚による女性羅患者を含む Congenital retinoschisis の一家系. 臨眼 30: 19—25, 1976.
- 13) Tasman W: Macular changes in congenital retinoschisis. Mod Probl Ophthal 15: 40—47, 1975.