

先天性脊髓脊椎疾患、空洞症

角田圭司

Review 2016/09/27

二分脊椎に関して

脊髄髄膜瘤(脊髄披裂) キアリII型奇形
脊髄脂肪腫
先天性皮膚洞
その他

脊髄空洞に関して

キアリI型奇形
その他

その他

軟骨無形成症



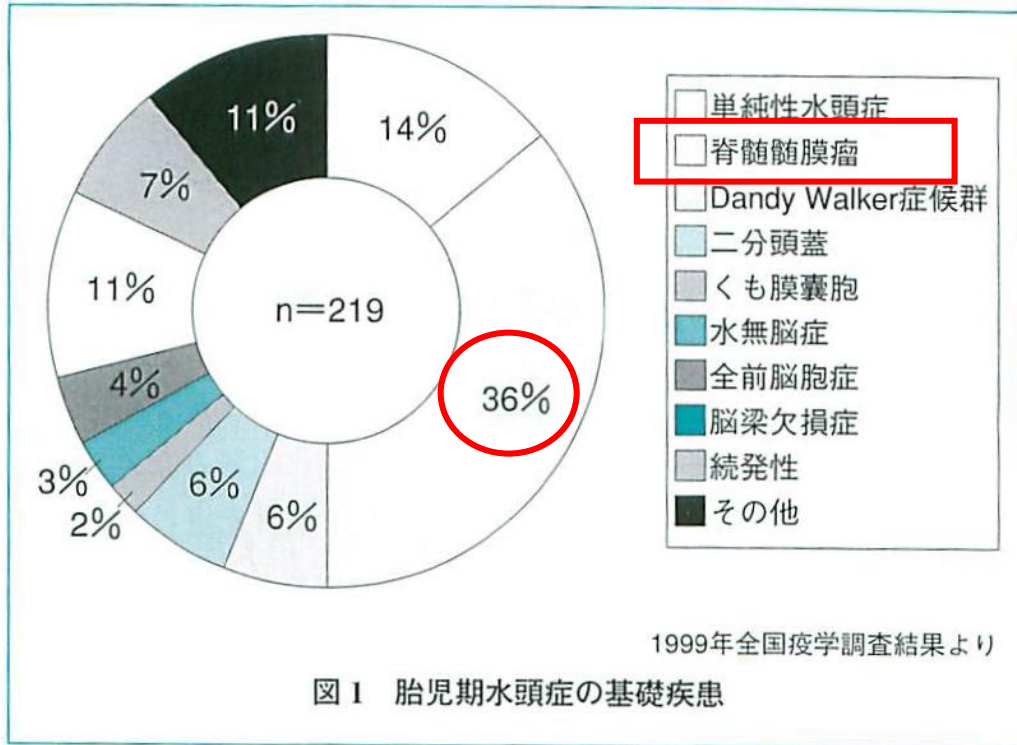
脊髄髄膜瘤（脊髄披裂）

一次神経管の形成不全（神経管閉鎖障害）：nondysjunctionによる病変
神経組織が皮膚で覆われずに露出している



脊髄髄膜瘤(脊髄披裂)

胎児期水頭症の原因

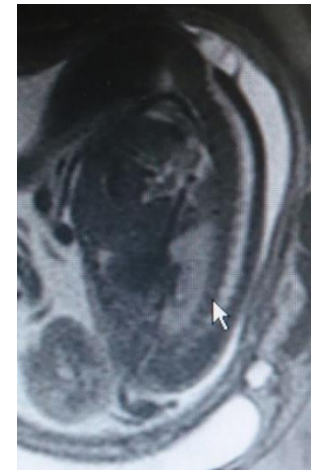


胎児超音波検査の精度の向上

側脳室三角部幅
(atrial width; AW)
10mm以上



胎児MRIの施行



出生前診断

- ・水頭症の診断を契機に脊髄髄膜瘤が診断されることが多い
- ・妊娠37週以降の正期産が推奨される
- ・経膈分娩と帝王切開との間に優劣(生命予後、水頭症の合併頻度、脊髄障害の程度、髄膜炎の発生頻度)は示されていないが、帝王切開によって出生させるのが一般的

脊髄髄膜瘤(脊髄披裂)

頻度: 日本0.2-0.5人/1000出生

欧米では減少傾向

(英国、アイルランド3-4人→0.5-1.5人/1000出生、
米国1-2人→0.2-0.4人/1000出生)

* 葉酸摂取による予防強化

妊娠の1ヶ月以上前から3ヶ月までの間

1日0.4mg服用を推奨(緑黄色野菜や果物、栄養補助食品など)

神経管閉鎖障害児の妊娠既往のある女性: 1日4~5mg

発生部位: 腰椎部および腰仙部に多い(70%)

脊髄髄膜瘤(脊椎披裂):6例(男児:女児 5:1)

発生頻度:年1例程度(2011年以降)

4例:胎児診断(エコーで脳室拡大 → 胎児MRI → 産科より紹介)
予定帝王切開 → 修復術



2例:出生後に判明



手術のタイミング

◆ 修復術の時期

- ・ 出生直後は、皮膚欠損部に露出した神経組織の保護と全身状態の安定を優先する
- ・ 心奇形など重い合併病態がないことを確認した後、**生後48時間(遅くとも72時間)以内**に修復術を実施

※第1の目的は髄液腔を外界から遮断して髄膜炎を防ぐこと
脊髄症状の改善は期待できない



保育器で体温維持

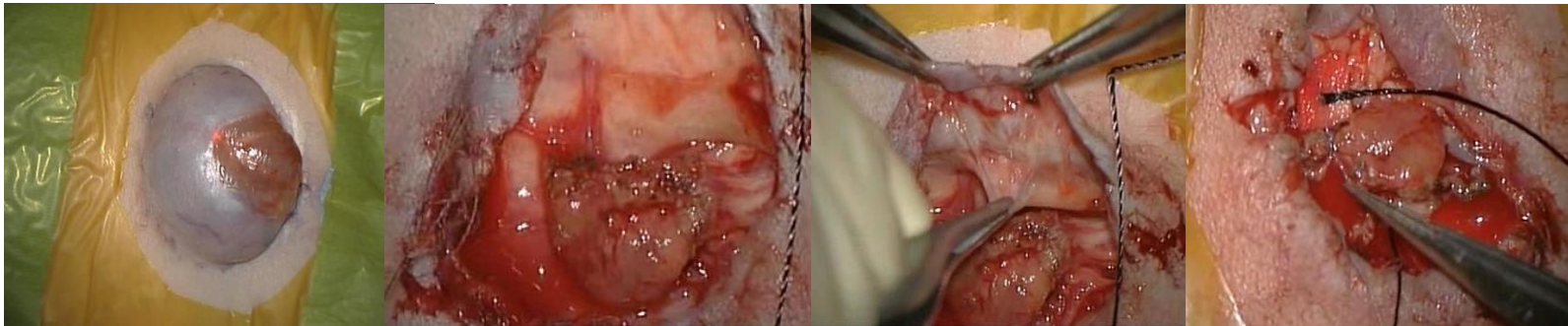
Matson体位(瘤の位置が最も高くなるよう)
生食ガーゼとラップで瘤を保護(乾燥を防ぐ)
ドレープで肛門部と隔離



手術の方法

◆ 修復術の方法

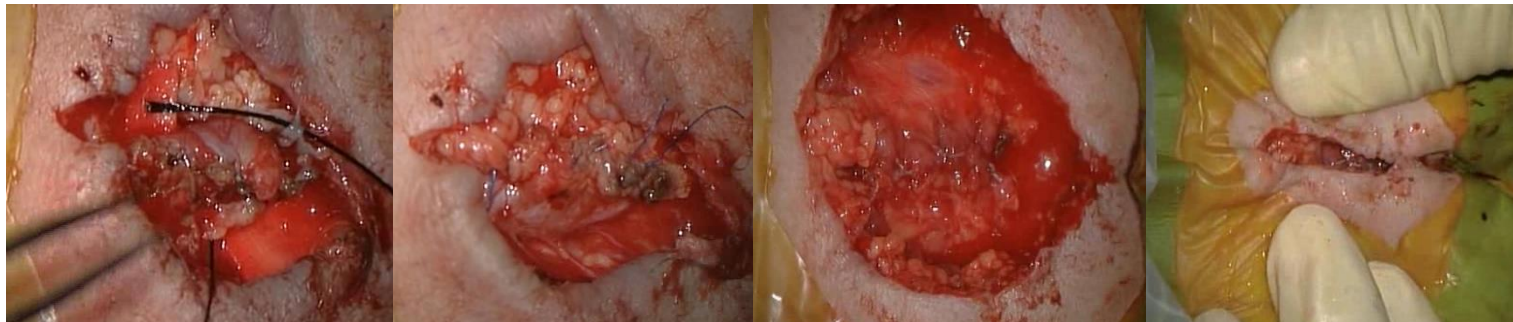
- placode (原始脊髄) を遊離し、脊髄、硬膜、筋膜、皮膚を再建
- **Five layer closure (軟膜、硬膜、筋・筋膜層、皮下組織、皮膚)** が望ましい
- 皮膚欠損が大きい例には各種の筋・筋膜弁、皮弁形成を行うことがある(形成外科の協力)



頭側正常硬膜の確保とplacodeの遊離

硬膜の剥離

軟膜縫合



脊髄形成

硬膜縫合

筋膜縫合

皮下、皮膚縫合

術後の管理

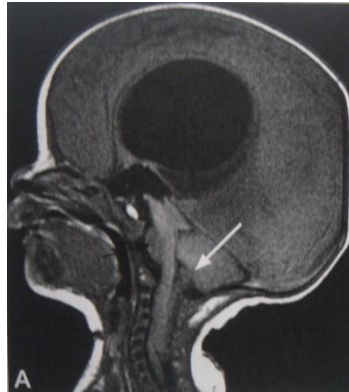
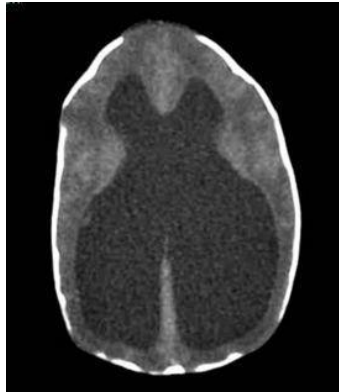


Matson体位継続
創の離開、髄液漏れ、感染に注意

水頭症のチェック
頭位測定
エコー



水頭症の合併(約90%の症例で合併)



- 神経管閉鎖不全で発生する長期の髄液循環障害
- 小脳、脳幹が大後頭孔(大孔)より尾側に下垂する形態変化(キアリII型奇形)をきたす
- 小脳、脳幹の形態変化から中脳水道狭窄をきたす

出生時に著明な水頭症は15%程度、瘤修復術後に顕在化することが多い

水頭症に対する治療

修復術前に脳室拡大を認める例に対するアプローチ

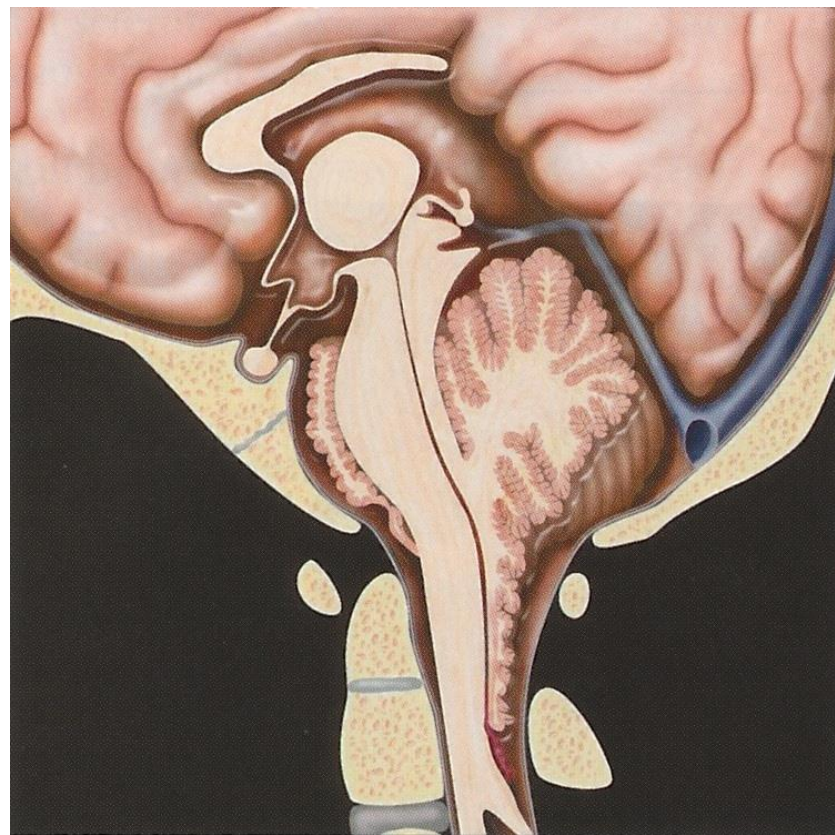
- ① 修復術後、待機的にシャント手術を行う(待機的シャント)
 - ② 修復術と同時にシャントを行う(同時シャント)
 - ③ Ommayaリザーバーを留置して髄液排除を行った後、必要ならシャントを行う(リザーバー法)
- ・一般的には待機的シャントが選択されることが多い
 - ・進行性頭囲拡大や水頭症の臨床症状が明らかになった時点でシャントを行う(体重2000~2500g以上が望ましい)
 - ・一般に乳児にETVの適応はない
 - ・年長児ではシャント不全時にETVを併用したシャント離脱が検討されている

キアリ奇形



I型

脊髄髄膜瘤(脊髄披裂)を伴わない



II型

脊髄髄膜瘤(脊髄披裂)を伴う

キアリII型奇形

- ・脳幹、小脳が第4脳室とともに脊柱管内へ陥入偏位した異常で、**脊髄髄膜瘤に合併**する系統的な奇形
- ・合併異常：脊髄髄膜瘤の90%以上に合併
水頭症をほぼ全例に合併
脊髄空洞症の合併は20%程度
- ・症状：乳幼児；吸気性喘鳴、無呼吸発作、嚥下障害
発症するのは10～20%程度
ただし重症例の死亡率は高い（3歳までの脊髄髄膜瘤の最も多い死因）
- ・治療：減圧手術（**ただしまずシャントが機能しているかどうかの確認が重要、すなわち水頭症の管理が重要**）

継続的トータルケア

学童～成人の慢性期に神経症状が悪化した場合は、その原因としてシャント不全、脊髄の再係留、脊髄空洞、キアリII型奇形などを検討

脊髄の再係留(3～32%程度の頻度)

- ・下肢筋力低下、膀胱直腸障害の変化、疼痛、感覚の変化、四肢や脊柱の変形など
- ・係留解除手術

その他:ラテックスアレルギー

- ・生後早期より間欠導尿などに伴いラテックスに曝露される機会が多いため、アレルギー反応は36%～51%にみられ、アナフィラキシーで3.4%の死亡がある
- ・出生時より滅菌手袋、カテーテルなど医療用品にはできるだけラテックスを含まない材質を用いる

脊髄脂肪腫

成因からみた分類

- ① 脊髄円錐部脂肪腫 (conus lipoma)
一次神経管の形成不全 (premature dysjunctionによる病変)
- ② 脊髄終糸脂肪腫 (filar lipoma)
二次神経管の形成不全 (caudal cell massの異常)

Chapman、Araiらによる分類



dorsal
(背側型)



caudal
(尾側型)



transitional
combined
(移行型、混合型)



filar
(終糸型)



lipomyelomeningocele
(LMMC、脂肪脊髄髄膜瘤)

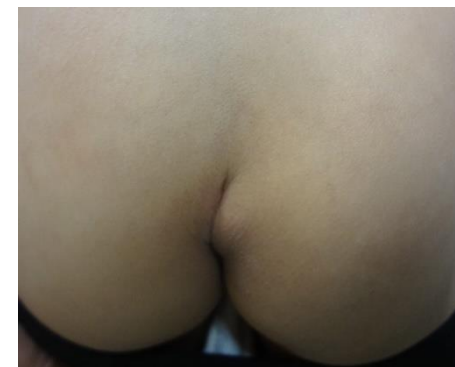
脊髄脂肪腫

神経機能障害の発生因子

- ① 脊髄そのものの発生異常
- ② 腫瘤としての脊髄圧迫
- ③ 係留脊髄など

臨床症状

- ① **皮膚所見**
(皮下腫瘤、皮膚陥凹、血管腫、異常毛髪、人尾、臀裂・臀部の左右差)
- ② **神経所見**
(主症状は排尿障害と下肢運動感覚障害)



脊髄脂肪腫の治療

症候性の症例は手術適応あり

無症候例の手術適応は？

Conus lipoma

- ・無症候であっても症候化する
- ・乳幼児期に無症状であることを証明するのは難しい
- ・LMMCや移行型は、保存的療法で神経障害出現率が高い
- ・出現した症状は手術しても改善しにくい
- ・手術による症状悪化率は1%未満(わが国での他施設共同調査)

これら臨床的事実を伝え、手術するかどうか決める

脊髄脂肪腫の可及的切除と脊髄係留の解除

filar lipoma (filar type)

- ・円錐部脂肪腫に比較して手術の難易度は低く、低位脊髄円錐、円錐部空洞を認める場合は、手術が推奨される

終糸切断による脊髄係留の解除

神経モニタリング

分類	検査法	刺激部位	導出部位
マッピング	誘発筋電図	術野内脊髄神経	下肢筋、肛門括約筋
モニタリング	運動誘発電位(MEP)	頭蓋または脊髄吻側	下肢筋、肛門括約筋
	体性感覚誘発電位(SEP)	後脛骨神経、腓骨神経	脊髄吻側
	球海綿体反射(BCR)	陰茎、陰核	肛門括約筋

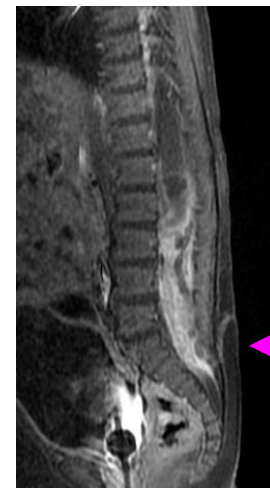


先天性皮膚洞

- ・一次神経管の形成不全(神経外胚葉と皮膚外胚葉の分離障害 incomplete dysjunction)
- ・背側正中の皮膚陥凹、腰仙部に多い、**臀裂の頭側に位置**
- ・**臀裂内の皮膚陥凹(coccygeal pit)との鑑別が重要**
- ・皮膚洞が硬膜内に達する例は60%(硬膜外腔10~20%、脊椎背側7%)
- ・約50%の例では**類皮腫**や**類上皮腫**を合併(特に類皮腫)
- ・難治性、反復性の**髄膜炎**の原因となる(**硬膜内膿瘍**で発症する例も)
- ・症状は脊髄係留によるものと感染によるものがある
- ・感染前の**予防的手術**が重要(皮膚洞を形成するすべての索状物を切除)



類皮腫の合併



脊髄内へ
連続する
索状物

硬膜内膿瘍

先天性皮膚洞との鑑別



Coccygeal pit (benign sacral pit)

- ・新生児の2~4%にみられる
- ・殿裂のなかにある(おしりの割れ目の中のくぼみ)
- ・皮膚変化を伴わない
- ・硬膜内への交通はない



低位円錐のない終系脂肪腫

夜尿などの排尿障害

機能的係留症候群
(潜在性係留症候群)

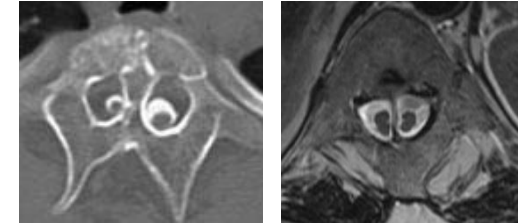
その他

✓ Split cord malformation (分離脊髄奇形)

・SCM-I型 (diastematomyelia; 割髄症)

骨性中隔によって分離された二つの“hemicord”が、それぞれ別個の硬膜で覆われる

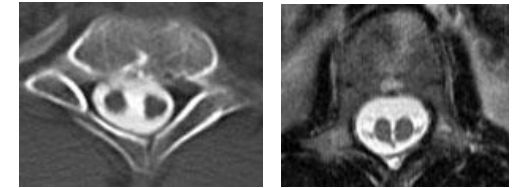
1つずつの前根と後根を持つ



・SCM-II型 (diplomyleia; 重複脊髄)

二つの“hemicord”が線維性の中隔によって分離され、同一硬膜腔の中に存在

それぞれ1対の前根と後根を持つ



係留脊髄による神経症状を呈する例では係留解除

✓ Currarino三徴

➤ 肛門直腸奇形 (anorectal malformations)

➤ 仙骨奇形 (sacral anomalies)

➤ 前仙骨部の腫瘍 (presacral mass)

(**髄膜瘤**、**奇形腫**、類皮腫、類上皮腫、脂肪腫など)



scimitar deformity (三日月刀様の骨変形)

脊髄空洞症

キアリ型奇形

- ・小脳扁桃の脊柱管内への下方偏位
- ・成因：後頭骨の低形成による後頭蓋窩骨性部分の拡張障害
- ・合併異常：脊髄空洞症を55-85%に合併
頭蓋頸椎移行部の骨異常が30-50%に見られる
(頭蓋底陥入症、後頭骨環椎癒合など)
水頭症の合併はまれ
- ・症状：疼痛(頭痛や後頸部痛、背部、四肢)、下位脳幹、脳神経の圧迫症状、運動、感覚障害(解離性感覚障害)など側弯症を伴うことも多い
- ・治療：大孔減圧術

治療法に関して



大孔部減圧術

後頭骨骨削除、環椎後弓切除

硬膜形成(筋膜、GORE-TEX®)

髄液漏などの合併症

硬膜外層切除

再手術率が増加

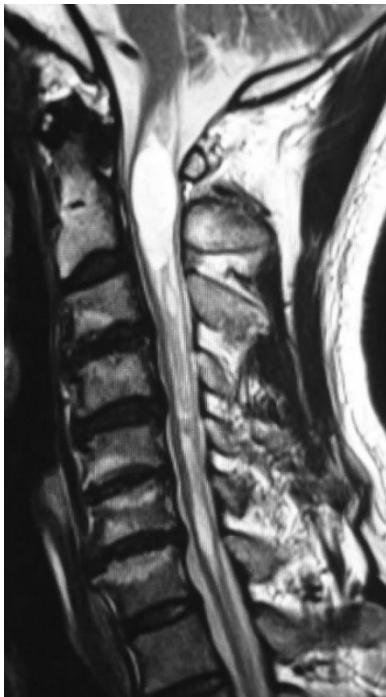
くも膜下の操作(くも膜の剥離、obex pulgging、
第四脳室-くも膜下腔シャント、小脳扁桃焼灼など)

空洞くも膜下腔シャント(S-S shunt)

脊髓空洞症

キアリ以外

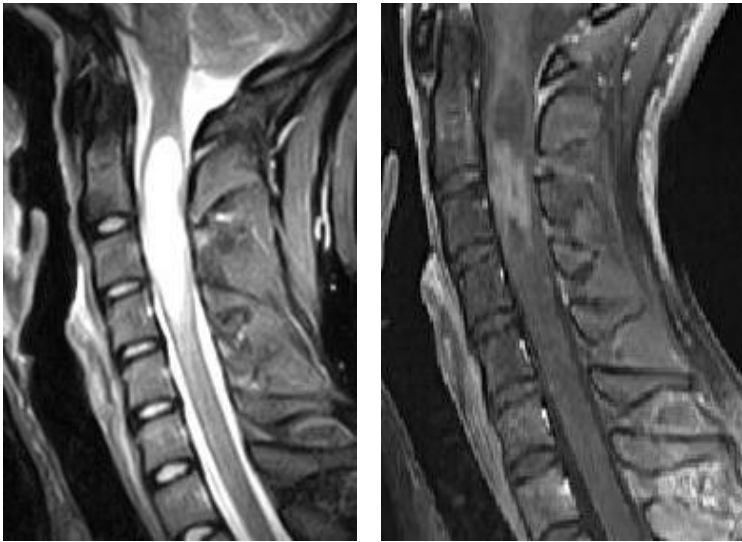
- ・ 脊髄髄内腫瘍(上衣腫、血管芽腫): 腫瘍嚢胞 (tumor cyst)
- ・ 外傷後
- ・ 炎症後(髄膜炎、癒着性くも膜炎など)
- ・ 特発性(原因不明): 限局中心型(先天性の脊髄中心管拡大)、広範膨満型



限局中心型
(先天性の脊髄中心管拡大)

脊髓空洞症

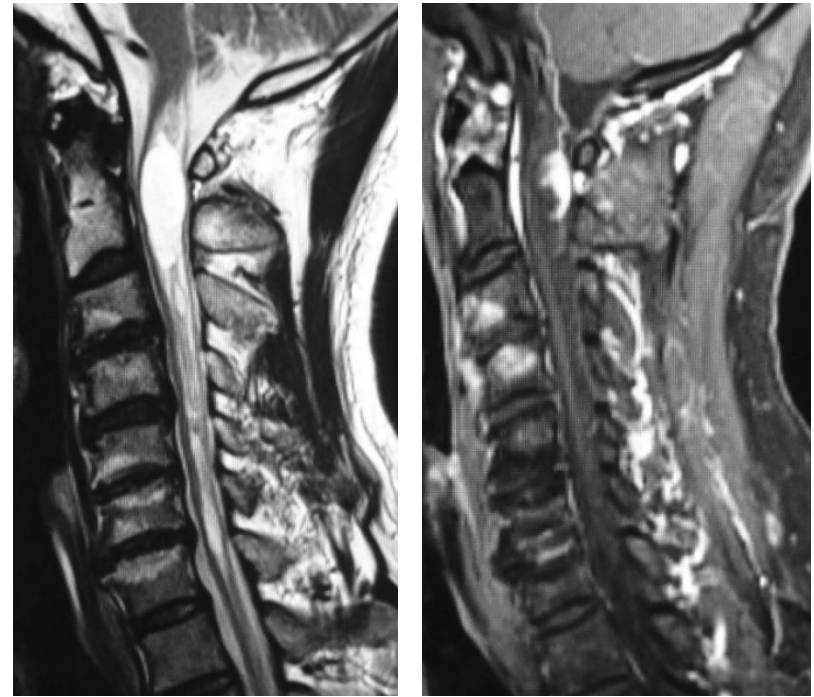
腫瘍囊胞 (tumor cyst)



T2WI

Gd-DTPA

上衣腫



T2WI

Gd-DTPA

血管芽腫

軟骨無形成症



- ・軟骨形成不全による四肢短縮を伴う小人症を呈する疾患
- ・およそ2万出生に1人の割合で発生
- ・FGFR3遺伝子の遺伝子変異で発生し、常染色体優性遺伝の形式をもつが散在性にも発生
- ・生命予後や知能発達は比較的良好であるが、乳幼児期には運動発達が遅れ、この時期には突然死の発生率が高い
- ・突然死の原因として、軟骨性骨化をきたす頭蓋底部や顔面骨の形成異常のための上気道狭窄による閉塞性の呼吸障害や大孔狭窄による神経性の呼吸障害があげられる
- ・膜性骨化をきたす頭蓋円蓋部は前後に突出し大きく成長
- ・本疾患に対する本質的な治療はない
- ・低身長に対しては成長ホルモン皮下注射や四肢延長術など(男女とも3歳以上、骨年齢が男性17歳未満、女性15歳未満、同性・同年齢の標準身長と比較して-3 SD以下の患者が対象)

軟骨無形成症

脳神経外科における管理

1) 大孔狭窄による延髄上位頸髄圧迫

・軟骨性骨化をきたす頭蓋底部は大孔や頸静脈孔などが狭小化し、延髄や上位頸髄を圧迫する。症状として、呼吸障害、筋緊張亢進、筋緊張低下、運動麻痺、運動発達の遅延、失禁等が挙げられる。最も多くみられる症状は無呼吸、呼吸促迫、過度のいびき等の呼吸障害であり、症候性大孔部狭窄の過半数に認める。

2) 水頭症

・本症の脳室拡大の原因(機序)は、後頭蓋窩の狭小化に伴う静脈流出路の狭窄による静脈環流障害と第四脳室出口部での髄液流出路の狭窄とされている。

3) 脊柱管狭窄症

・脊椎の一部は軟骨性骨化をきたすため脊柱管も狭小化しやすく、上下関節突起の肥厚や椎間板の突出がこれを増強する。

当科で経過観察している症例

症例	年齢	性	初診時年齢	脳室拡大	シャント	大孔狭窄	成長ホルモン治療
1	7歳	M	6日	+	+	+	-
2	7歳	F	5カ月	+	-	+	+
3	7歳	M	3歳	+	-	+	+
4	7歳	M	5歳	-	-	-	-
5	1歳半	F	4カ月	+	-	+	-

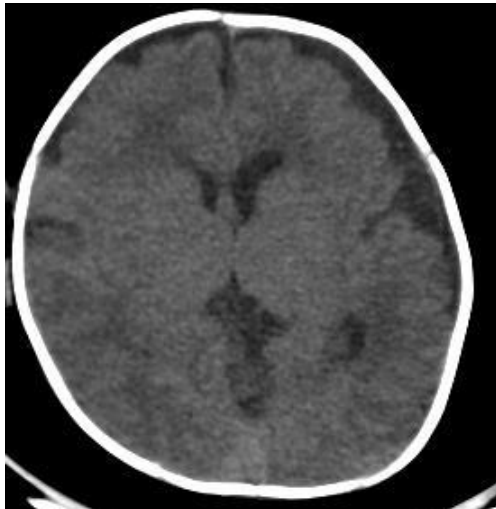
症例(7歳、男児)



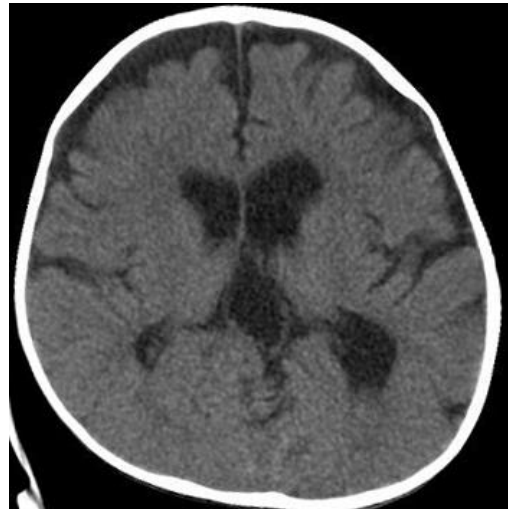
6ヶ月



2歳4ヵ月



1ヶ月



1歳



1歳2ヶ月時にシャント