

頭蓋縫合早期癒合症

頭蓋縫合早期癒合症をもっと詳しく知りたいあなたのために



頭蓋縫合早期癒合症

頭蓋縫合早期癒合症をもっと詳しく知りたいあなたのために

目次

頭蓋縫合早期癒合症とはどんな病気ですか？	2
分類、発生頻度、性差など	3
頭蓋縫合早期癒合症は何故おこるのですか？	4
どのように診断するのですか？	5
頭蓋縫合早期癒合症の何が問題ですか？	7
どんな治療法がありますか？	7
いつ手術をすればいいですか？	8
どんな手術をするのですか？	8
治療成績はどうですか？	10
発達や知能、認知はどうですか？	10
手術で合併症は起こりますか？	10

頭蓋縫合早期癒合症とはどんな病気ですか？

ヒトの頭蓋骨は何枚かの皿状の骨がつなぎ合わさって出来ていて、そのつなぎ目を頭蓋縫合と呼んでいます。頭蓋縫合は頭蓋骨の発育に関与し、新生児では通常開いていますが、成長に伴って次第にくっついて（癒合）いきます。図1は新生児の頭蓋縫合部です。

頭蓋縫合早期癒合症とは、何らかの原因で頭蓋縫合が通常よりも早い時期に癒合してしまい、頭蓋骨の正常な発育が阻害されるために頭蓋が狭くなってしまうと同時に変形する病気です。

放置すると変形が残ってしまうばかりでなく、脳組織の正常な発達が妨げられるので、適切な時期に手術が必要と考えられています。

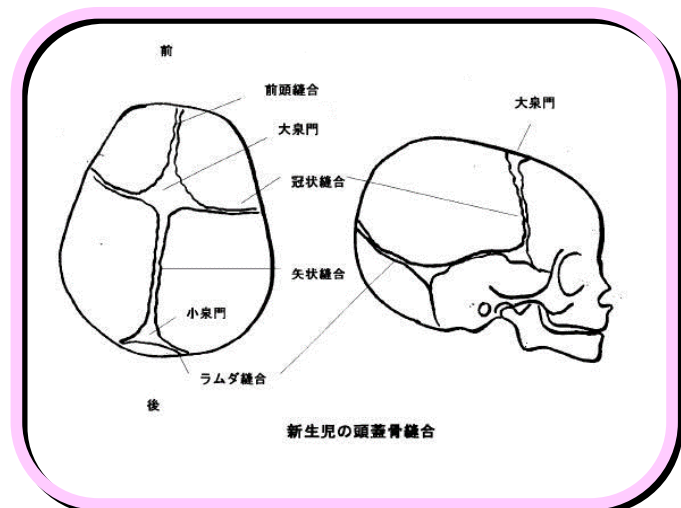


図1

Memo

分類、発生頻度、性差など

頭蓋縫合の早期癒合のみを認める孤立性（非症候群性）頭蓋縫合早期癒合症と顔面骨の異常や多合指症などを合併する症候群性頭蓋縫合早期癒合症とに大きく分類されます。頭蓋の変形は頭蓋骨縫合早期癒合が起こった縫合線との間に密接な関係があり、舟状頭蓋（55%）、三角頭蓋（4%）、斜頭蓋（13%）、短頭蓋（13%）、搭状頭蓋（13%）などがあります。

頭蓋縫合早期癒合症の出現率は、人口 100 万人に対して全頭蓋縫合早期癒合症で 310-476、舟状頭蓋 190、短頭蓋 94、三角頭蓋 67 という報告があります。アメリカでは 10,000 生存出生中 10-16 といわれています。性差や家族発生はどの頭蓋縫合が罹患しているかによって異なります（表 1）。

表 1 非症候群性早期癒合症の性差、家族発生

頭蓋縫合	全頭蓋縫合早期癒合症に対する比率	男女比	家族発生 (%)
矢状縫合	56~58	2~3 : 1	2
冠状縫合	14~55	1 : 1~2	7~14
前頭縫合	5~20	3.3 : 1	2~6
人字縫合	1~3	1 : 1~2	不明

症候群性頭蓋縫合早期癒合症の中にはクルゾン病（Crouzon 病）、アペール症候群（Apert 症候群）、ファイファー症候群（Pfeiffer 症候群）などが含まれ、それぞれの症候群の臨床的特徴は表 2 に記されています。クルゾン病、アペール症候群の人口 100 万人に対する出現率はそれぞれ 15.5 という報告があります。

表2 主な症候群性頭蓋縫合早期癒合症

症候群名	頭蓋骨縫合癒合	四肢	その他	遺伝形式	遺伝子異常
クローバーリーフ頭蓋	冠状、矢状、 鱗状、人字			?	?
クルゾン病	冠状、矢状、 人字	正常	外斜視、短い 上唇	常染色体 優性	FGFR2
アペール症候群	冠状、大泉門開 大、短頭	部分的骨癒合 を伴う合指 症、短母指	知能正常～低 下、眼瞼裂斜 下	常染色体 優性	FGFR2
ファイファー症候群	冠状、矢状、 短頭	幅広い母指、 軟部組織合指 症	小鼻、内眼角 開離、知能正 常	常染色体 優性	FGFR1 FGFR2
カーペンター症候群	冠状、矢状、 人字、短頭	短指、部分的 合指	知能低下、肥 満、内眼角開 離	常染色体 劣性	?

頭蓋縫合早期癒合症は何故おこるのですか？

皿上の頭蓋骨が組み合わさって頭蓋が形成されている事は、1. 蓋縫合早期癒合症とはどんな病気ですか？で説明しました。脳が発達し大きくなると頭蓋縫合が離開し、その隙間が広がります。脳が急速に発達する生後数年間、その隙間に新しい骨ができ、頭蓋も急速に大きくなります。一般的に、脳は生後6ヶ月で約2倍、2歳までに約4倍の大きさになり、頭蓋骨の成長は2~3歳までにほぼ終了します(図2)。

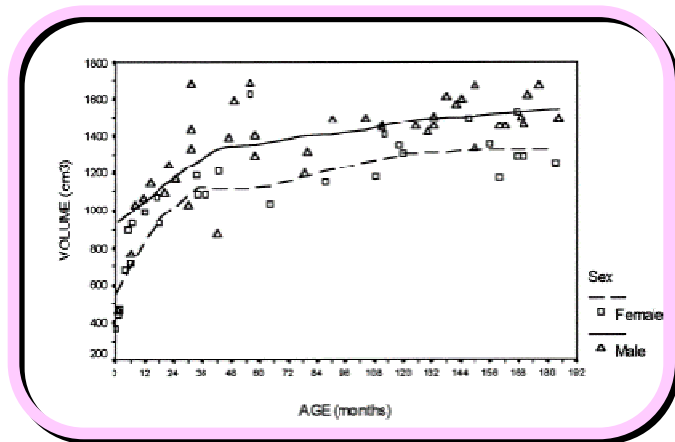


図2 男女別 年齢—頭蓋内容量曲線

非症候群性蓋縫合早期癒合症が起こるメカニズムは不完全にしか分かっていません。おそらく多数の異なる要因が原因と考えられています。症候群性頭蓋縫合早期癒合症では、表 2 に示すような遺伝形式と線維芽細胞増殖因子受容体（FGFR）遺伝子の変異が観察されています。

どのように診断するのですか？

頭蓋縫合早期癒合症は、基本的には臨床所見で診断し神経放射線学的検査で確認します。典型的には、生下時に頭蓋変形を来たしていて経時的に悪化します。一方、生下時には正常な形をしているけれども徐々に変形を来たしてくることも達もいます。図 2 から図 5 に典型的な症例の 3D-CT を提示します。

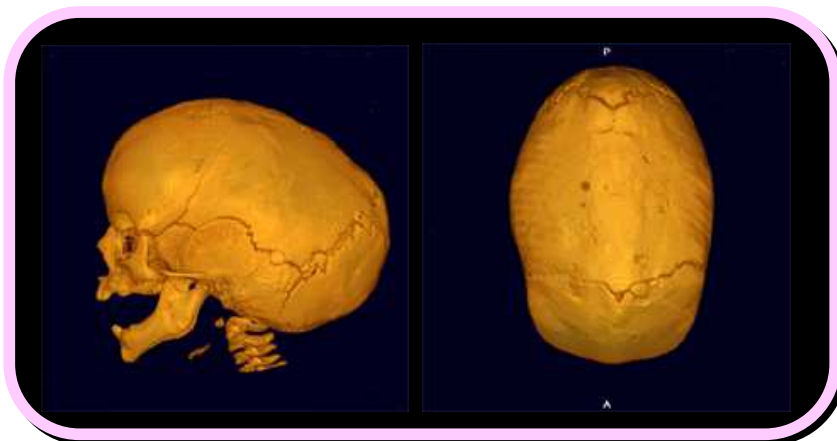


図 2 矢状縫合早期癒合症（＝舟状頭蓋）

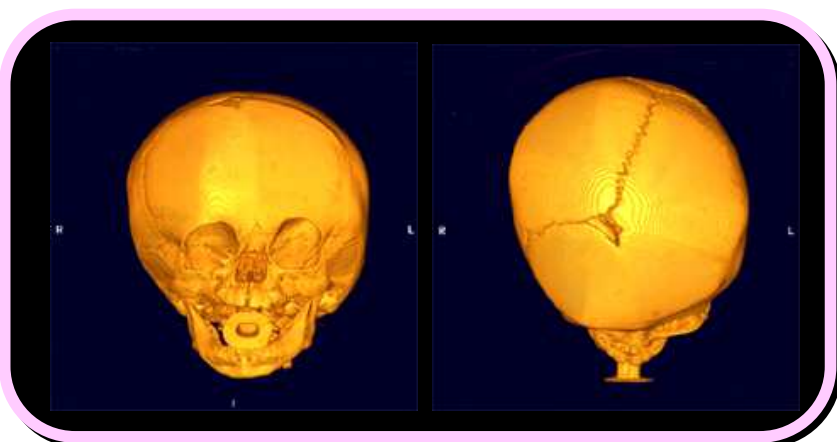


図 3 片側冠状縫合早期癒合症（＝斜頭蓋）

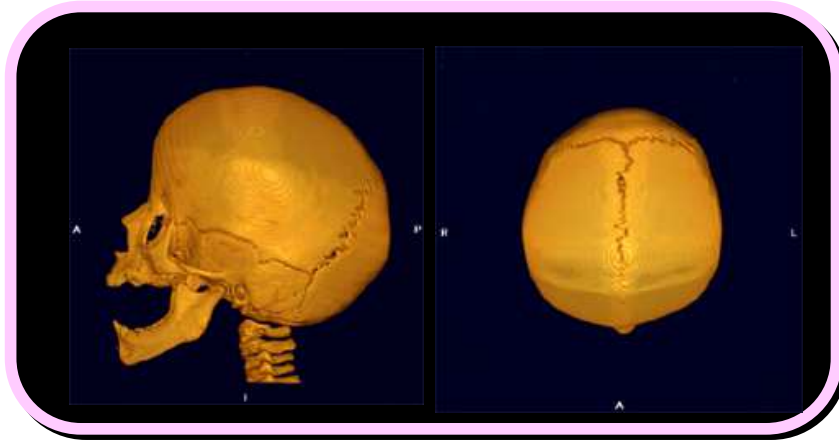


図4 両側冠状縫合早期癒合症 (=短頭蓋)



図5 前頭縫合早期癒合症 (=三角頭蓋)

Memo

頭蓋縫合早期癒合症の何が問題ですか？

頭蓋縫合の早期癒合によって起こる頭蓋変形のため、頭蓋内圧が高くなること、脳神経麻痺、眼球突出、外斜視、上気道狭窄、咬合不全といった頭蓋顔面の機能障害、また頭蓋顔面の形態異常そのものといった審美的な事柄が頭蓋縫合早期癒合症の問題点となります。従って頭蓋縫合早期癒合症の治療は下記のような事項を目的としています。

- ① 頭蓋内圧亢進症状の解除
- ② 頭蓋顔面機能障害の改善
- ③ 頭蓋顔面形態異常の改善

このうちどれが治療の主体をなすかは病型、手術時年齢によって異なります。

どんな治療法がありますか？

頭蓋縫合早期癒合症の治療は手術が主体となります。ごく軽微な症例に対しては、ヘルメット着用などの保存的治療を行うこともあります。

手術による早期治療は、脳、および頭蓋顔面の正常発達には必須事項です。重篤な中枢神経系奇形、心肺奇形などにより全身状態不良で、正常発育が期待できないこども達、知能予後が極めて不良であることが明瞭な染色体異常を伴うこども達は手術適応から除外する、という報告があります。

いつ手術をすればいいですか？

診断確定後、乳児期早期に手術を施行すべきという意見が多数です。しかし、症候群性頭蓋縫合早期癒合症の場合、生後 6 ヶ月以内の手術例では再手術率が 30~40%と高いため、頭蓋内圧亢進所見のない例では 6 ヶ月以降に手術すべきとの意見もあります。多くの症例では、生後 6 ヶ月から 12 ヶ月の間に手術を施行しています。

どんな手術をするのですか？

手術術式は基本的には手術時年齢と病型により選択されます。以下に示すような術式が代表的なものです。

① 舟状頭蓋

生後 6 ヶ月以内で変形が軽度の場合には、頭蓋開溝術 (strip craniectomy) という方法を用います。変形が高度で前頭部、後頭部突出が顕著な場合や生後 6 ヶ月~2 歳の症例ではパイプロシーチャー (π -procedure) などの即時修正を行うことが推奨されています。3 歳以上の症例では全頭蓋リモデリング術 (Total cranial remodeling) が推奨されています。

② 短頭蓋、斜頭蓋、三角頭蓋、尖頭蓋

年齢にかかわらず基本的に前頭眼窩前進術 (Front-orbital advancement) という術式が選択されます。

③ 症候群性頭蓋縫合早期癒合症

乳児期~4 歳までに前頭眼窩前進術 (Front-orbital advancement) を行い、眼球突出や反射咬合などの顔貌変形が高度な症例では、5~6 歳時に中顔面前進術 (midface advancement) を行います。

頭蓋形成術の方法については、従来おこなわれてきた一期的に頭蓋形成をおこなう方法（図6）と、最初に骨切りをおこなって後に延長装置を用いて少しずつ骨を延長して、その後延長装置を取り外す二期的に行う方法（図7）があります。どちらの方法も現在行われています。利点と欠点を上げますと、一期的に行う方法では、頭蓋骨の延長術を1日で行うことで入院期間が短くなり、2度入院する必要がありません。骨の固定をしっかりとしますので、術後しばらくは安静にしますが、長期間の入院は不要です。手術の傷は完全に縫合しますので、頭皮の感染はめったにありません。欠点としては手術時の出血が多く、輸血することが多い。また手術時間が長くなります。皮膚が伸びる長さに限りがあるので、極端に長い延長できません。それに対して、二期的に行う場合には、骨を硬膜から取り外しませんので出血が少なく、手術の時間が短くなるので、小さい子ども達には低侵襲な手術です。必要に応じて長い距離の延長をすることができます。左右のバランスを調節することも可能です。欠点としては2度の手術が必要です。また頭皮には延長装置の一部が露出していますので、局所的な感染が時々起こります。また、ガーゼ交換して延長装置を取り外すまで消毒をする必要があります。延長装置が露出しているため骨延長を行っている間は、頭部を打撲しないなどの注意が必要です。入院期間はおよそ2ヶ月から3ヶ月になります。

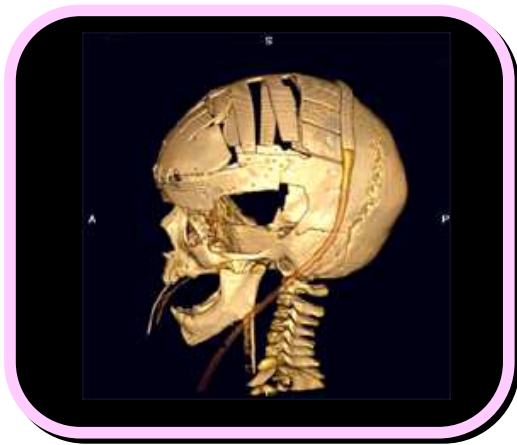


図6 従来法による頭蓋形成

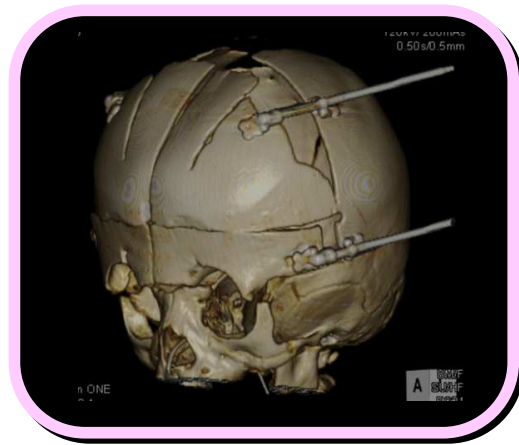


図7 骨延長術を用いた頭蓋形成

Memo

治療成績はどうか？

頭蓋顔面変形の客観的評価法が無いいため統一的な治療成績の比較が困難なことは事実ですが、通常はどの程度再手術が必要であったか、またそれに相当する変形が残存しているかにより治療成績が評価されます。一般的には非症候群性頭蓋縫合早期癒合症よりも症候群性頭蓋縫合早期癒合症のほうが治療成績不良で、非症候群性頭蓋縫合早期癒合症の再手術率は 10%以下であるのに対し、症候群性頭蓋縫合早期癒合症では 30~40%に及んでいます。

未治療の頭蓋縫合早期癒合症患者を長期にわたって観察した報告は稀ですが、オーストラリアからの報告によると患者の自己認識（特に青年期）に大きな差が見られるとされています。患者自身、またその家族もその異常に悩むと触られています。自己像は 4 歳くらいから芽生え始めますので、外科的な修正はそれ以前の年齢で行い、形態異常による精神的トラウマを最小限にします。

発達や知能、認知はどうか？

2 歳までの乳幼児を対象にした研究では、頭蓋縫合早期癒合症の有無で精神神経発達に差が無かったと報告しています。しかし、年長児の認知機能を長期にわたって観察した研究によると、小学校入学以降明らかになってくる様々な学習障害の発生頻度が高くなるようです。早期手術が知能予後の改善をもたらすかについては現在まで明確な根拠は得られていないのが現実です。972 例の検討を行った報告によると、1 歳以内に来院した症例ではそれ以降の来院例と比較し知能正常例が多かったとしています。

手術で合併症は起こりますか？

1979 年に報告された 793 手術例の多施設共同研究によると、死亡 1.6%、感染症 4.4%、髄液漏 1.1%、などとなっています。また、最近の報告では感染症 1.9~2.7%、脳損傷 2.4~2.8%、静脈洞損傷 5~7.5%、頭蓋内血腫 1.6~1.7%、死亡 0.8%（1 歳未満のみ）となっています。