

藤井 笑子¹⁾岡田 要¹⁾中津 忠則¹⁾吉田 哲也¹⁾藤井 義幸²⁾馬木 良文³⁾

1) 小松島赤十字病院 小児科

2) 小松島赤十字病院 検査部

3) 徳島大学医学部 第一内科

要 旨

先天性多発性関節拘縮症は出生前に2箇所以上の関節拘縮、紡錘状関節、筋力低下等が存在する非進行性の症候群である。今回我々は胎児期に羊水過多のため上部消化管閉鎖を疑われていた症例を経験したので、その鑑別疾患や病因分類など若干の文献的考察を加え報告する。

キーワード：先天性多発性関節拘縮症、羊水過多、嚥下障害

はじめに

先天性多発性関節拘縮症は出生前にすでに2箇所以上の関節拘縮、紡錘状関節、筋力低下等が存在する非進行性の症候群である。発生率は1万から10万分娩に1例程度でやや男児優位との報告がある。原因は神経原性、筋原性、母体側因子のため胎児の運動が制限された等いわれているが不明である。今回我々は妊娠中羊水過多のため胎児期に上部消化管閉鎖を疑われていた症例を経験したので報告する。

症 例

症例：平成10年4月22日生まれ 男児

主訴：低出生体重、呼吸不全、関節拘縮

出生歴：在胎38週時に羊水過多のため他院より当院へ母体搬送され、翌日胎児仮死を認め帝王切開で出生した。出生時に一度弱々しく泣いたが、直後無呼吸となりチアノーゼが出現した。在胎38週6日、出生体重2246g、アプガースコア4点、羊水量は1700ml強であった。

家族歴：患児は第4子であるが第1, 2, 3子は女児で健常。父方の叔父が原因不明で幼少時に死亡している。現症：顔貌は両眼瞼下垂、眼球運動異常があり、無表情。開口し、下に軽度の線維束攣縮を認めた。小奇形

として狭高口蓋、耳介低位、小顎、短頸を認めた。左右の中手指節関節の過伸展拘縮、近位指節関節の強屈曲拘縮、遠位指節関節の伸展拘縮を認めた。母指は右に中手指節関節の伸展拘縮、左に同関節の屈曲拘縮を認めた。股関節は右外転屈曲位であり、左は脱臼し伸展拘縮を認めた。膝は右-30から110度の可動域、左伸展位拘縮を、足関節は右底屈位拘縮、左背屈外反位を認めた。全身の筋緊張低下を認め、自発呼吸、自発運動は殆どみられず。原始反射なく、深部腱反射は減弱、病的反射は認めなかった。

入院時検査成績(表1)

一般の血液検査、検尿に異常を認めず。染色体検査は正常男子核型であった。

表1

WBC	15850/μl	BUN	15mg/dl
Hb	19.7g/dl	Cr	0.5mg/dl
Ht	54.5%	IgM	6mg/dl
Plt	23.2×10 ⁴ /μl	Na	139mEq/l
GOT	51IU/L	K	4.6mEq/l
GPT	17IU/L	Ca	10.8mg/dl
LDH	910IU/L	染色体	46XY
CPK	385IU/L		(正常男子型)
検尿一般：異常なし			

経過：出生時から2箇所以上に関節拘縮を認めることから先天性多発性関節拘縮症と診断した。出生前に食道閉鎖症を疑っていたが消化管閉鎖は認めなかった。呼吸不全のため挿管し生後2か月まで人工呼吸管理を行った。その後は自発呼吸は安定しているが、嚥下困難があり嚥下性肺炎予防のため挿管した状態にし、経管栄養を行い体重の増加は良好である。生後2か月時に右上腕二頭筋の筋生検を施行した。ヘマトキシリン・エオジン染色で group atrophy を認めた。(図1)。凍結連続切片を用いて ATPase (pH4.6)、(pH10.7) で染色した(図2)(図3)。pH4.6で濃く染色されているのは1型筋線維、薄く染色されているのが2型筋線維であり pH10.7では染色の色合いが反転する。2型筋線維が萎縮し小型筋線維として認められた。Gomori トリクローム変法、NADH-TR 法、チトクローム C オキシダーゼ染色を施行したがネマリン小体、セントラルコア、等異常は認めなかった。神経原性先天性多発性関節拘縮症と病理診断された。

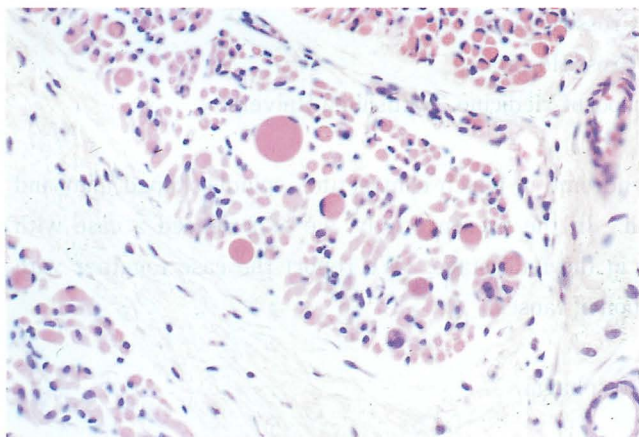


図1



図2 (pH4.6)

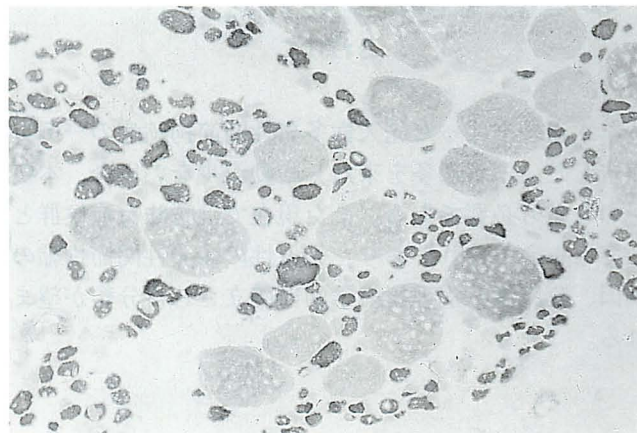


図3 (pH10.7)

考 察

本症例は羊水過多を伴っており胎児期から嚥下運動が欠如していたと思われる。羊水過多は妊娠の時期を問わず羊水量が800mlを越える場合をいい、胎児側の要因では以下の鑑別が必要である。嚥下障害を来すものとして無脳症、小頭症、水頭症、脊椎破裂、気管支食道ろう、食道閉鎖、幽門狭窄、十二指腸狭窄、口蓋裂、臍ヘルニア、メッケル憩室、鎖肛がある。気道異常として、気管形成不全、鼻咽腔奇形腫、肺嚢腫、肺新生物、横隔膜ヘルニアがある。先天性心疾患でも羊水過多を来す事があり鑑別の必要がある。また羊水過多と胎動の欠如のため、超音波にて先天性多発性関節拘縮症と診断されていたが生後の所見では関節拘縮は認めず、筋緊張低下の状態であったとする報告¹⁾もある。超音波上で関節拘縮像および運動性の低下を認める場合は Hypotonia と先天性多発性関節拘縮症の両病態を考慮しなければならない。

先天性多発性関節拘縮症は1841年に Otto の症例報告に始まるが、曖昧な症候群として認識されている。Hageman²⁾は原因に関わらず生下時に2箇所以上の関節拘縮が存在する場合としており、Fisher³⁾は1) 内反足を除外した2箇所以上の関節拘縮がある。2) 進行性の神経性疾患ではない。3) 紡錘状関節を伴う筋萎縮を診断基準としている。

また、先天性多発性関節拘縮症の病因は内因性と外因性にわけて考えられており、内因性としては神経原性、筋原性、結合組織の異常があり、外因性としては子宮内スペース(羊水過少、子宮内腫瘍、多胎妊娠)、母体疾患(重症筋無力症)などがある。

羊水過多を伴った先天性多発性関節拘縮症の一例を報告した。羊水過多を来し胎動が少ない場合、本疾患の考慮も必要である。また現在では曖昧な症候群としてとらえてられており、先天性の多発性関節拘縮の病因、臨床像、病理組織学的に確立された分類が望まれる。

- 1) 安達博, 村越毅, 成瀬寛夫他: 胎児 Hypotonia による羊水過多症の 1 例 特に先天性多発性関節拘縮症との鑑別: 日産婦新潟地方会誌 75: 58, 1996
- 2) Hageman, G. & Willemse, J.: Arthrogryposis multiplex congenita; Review with comment. *Neuropediatrics* 14: 61, 1983
- 3) Fisher RL, Johnstone WT, Fisher WH Jr, et al: Arthrogryposis multiplex congenita; a clinical investigation. *J Pediatr.* 76: 255-61, 1970

A Case of Arthrogryposis Multiplex Congenita with Hyolramnion.

Emiko FUJII¹⁾, Kaname OKASDA¹⁾, Tadanori NAKATSU¹⁾, Tetsuya YOSHIDA¹⁾
Yoshiyuki FUJII²⁾, Yoshifumi UMAKI³⁾

- 1) Division of Pediatrics, Komatsushima Red Cross Hospital
- 2) Division of Pathology, Komatsushima Red Cross Hospital
- 3) The First Division of Internal Medicine, School of Medicine, Tokushima University

Arthrogryposis multiplex congenita is a nonprogressive syndrome in which contracture, spindle-shaped joint and muscle weakness are present in 2 or more sites before birth. In the present study, we experienced a case with suspicion of upper digestive obstruction due to hydramnion in the fetal stage. We report the case together with philological discussion about differential diseases and classification of causes.

Key words : Arthrogryposis multiplex congenita, hydramnion, dysphagia

Komatsushima Red Cross Hospital Medical Journal 4 : 72-74, 1999
