

二分脊椎の発生状況と その機能障害の内容に関する研究

竹下研三¹⁾ 江原寛昭¹⁾ 大谷恭一²⁾

要約：二分脊椎に焦点を合わせ、その発生頻度、発生に関わる内容、病変部位と運動（移動）能力、移動能力に関係する他の所見について検討した。結果、年度別の発生頻度に差はなかったが、県内の地域により発生頻度に有意の差がみられ、また、女兒に多い傾向が明らかとなった。運動（移動）能力は病変が脊椎の低い部位にあること、水頭症が合併していないか、あっても脳外科的な処置が早く行われている症例に知的能力、移動能力、排尿処理能力で望ましい対応ができていた。

見出し語： 外表奇形 先天異常 二分脊椎

【研究目的】

外表奇形の中で、唇裂・口蓋裂、肢指奇形、心奇形とこの二分脊椎は、医学的な問題の大きさ、教育・生活・福祉での問題の大きさから中心的な奇形のひとつとなっている。今年度はこの二分脊椎に焦点を合わせ、年代・地域ごとの発生率、二分脊椎の部位別にみた移動能力、移動能力と知的能力や水頭症合併、知的レベルからみた排尿調節能などに焦点を合わせ調査した。

研究目的は、この疾患の病因究明に何か役に立つ情報は得られないか、学校・家庭生活指導や福祉指導を行う上に何が重要であるかを明らかにすることである。

【研究の対象と方法】

鳥取大学医学部附属病院と鳥取県立中央病院での関連する診療科および県内の小児療育センターに受診している症例を対象にした。先天異常モニタリングをはじめた1974年から1993年までの20年間に鳥取県内で出生した二分脊椎児を対象にした。なお、研究の目的から里帰り分娩児と死産児、新生児期死亡児は内容の確認が不完全なこともあり除外した。なお、この死亡例の除外は病因の推察という点では問題が残っている。また、ここで対象とした二分脊椎は、嚢胞性二分脊椎と脂肪腫などをもっている潜在性二分脊椎であり、皮膚洞のみの潜在性二分脊椎は除外した。また、先天異常

1)鳥取大学医学部脳神経小児科 2)鳥取県立中央病院小児科

モニタリングで二分脊椎と報告されながらその後の精密診断で除外された症例は除外した。また、当然のことながらモニタリングで把握されていなかった二分脊椎は加えられている。

所見の内容は、それぞれの診察記録や療育記録などから得た。

【結果】

鳥取県全体での発生率は、10万出生当たり 24.4 となった。約 4,096 出生当たり 1 であった。性差は女兒が男児に対し 24:11 と多く、1% で有意であった。鳥取県を東部、中部、西部に区分した場合の発生頻度は、表 1 の通りである。東部が少なく、中部、西部に発生率は高くなった。とくに中部地区で高く、東部に対し 5% 以下で、西部地区に対し 8.2% で有意となった。5 年ごとでの発生率では 1984 年からの 5 年間で最も多かったが、これには有意はなかった。

発生状況で云えることは、女兒に多く、また、発生率に地域差があり、有意に中部地区に多発する傾向がみられた。

4 歳以上の児について、運動能力を二分脊椎の部位別にみたのが表 2 である。当然のことながら病変が脊椎下位にある症例に運動能力が良かった。彼らの歩行開始年齢は早く、多くが 4 歳までに歩行能力を獲得していた。なお、この運動能力は他の神経症状では知能指数と相関しており、IQ 70 以上の症例ほど良い運動能力を有していた (表 3)。病変の部位には関係しなかった。かつ、これは水頭症の処置結果とも相関し、外科手術が行われている症例と水頭症合併のない症例で高い知能の保持が見られていた (表 4)。すなわち、脳外科的に水頭症への対応が成功し、あるいは水頭症の合

併がなく、結果として知能指数が高い症例ほど運動能力も向上するという結果であった。

膀胱機能との関係では、知能の高い症例ほど間歇導尿 (CIC) を行っていた。これは当然の結果なのかもしれない。

【考察】

二分脊椎の病因は不明である。発生頻度には人種差があり、欧米では約 1,000 に 1、わが国では 3,000 に 1 とされている。鳥取モニタリングでは 2,000 出生当たり 1 であったが、これには脳奇形や染色体異常などで二分脊椎を合併している例が含まれており、通常の孤発例のみを選べばこれより発生頻度は少なくなり、3~4 の値になると考えている。今回の頻度はいわゆる典型例で、かつ正確に確認しえた二分脊椎の発生頻度として理解できよう。性差について女性に多いことは多くの集計でいわれている。われわれの症例で女兒に有意に多い点には今後も注目しなければならない。発生頻度に地域差のあることについて考察を進めるにはなお十分な資料を揃える必要がある。少なくともこれらの症例の母親に長期服薬の病歴はなかった。今後、これまで報告されているビタミン A 過剰、抗てんかん薬使用、葉酸欠乏や亜鉛過剰、食事の偏り、特異な自然現象などについての調査を行う予定である。なお、家族内発生にリスクがあることはよく報告されているが、われわれの症例にはなかった。最近、家族性二分脊椎の遺伝子異常として PAX3 遺伝子に近傍する遺伝子での可能性が報告されている。マウス PAX3 遺伝子異常とホモローグとされる Waardenburg 症候群に類似する徴候を合併した症例も経験していない。しかし、二分脊椎にはしばしば難聴の合併があり、従来これは水頭

症の二次的な影響と考えている思考をもう一度考え直してみる必要がある。性差については、従来からいわれていることであるとする。

二分脊椎の臨床問題として、二分脊椎の発生部位、水頭症の合併の有無、水頭症への脳外科手術の成否、結果と知能の発達が、彼らの生活予後に明らかな影響を与えていた。二分脊椎児が出生した場合、水頭症の合併予防に全力をあげ、知能障害の合併を防ぎ、二分脊椎の発生部位を考慮して将来の運動能力を予測し、合併する脊柱側湾や腎機能障害への配慮を十分に行うことがもっとも重要な医学的配慮であるといえよう。

表2 麻痺レベルと移動能力

	独歩	杖歩行	杖歩行と車椅子併用	車椅子 (訓練時のみ杖歩行)	車椅子のみ
Th					●
L1					●●
L2					
L3		●●			●●
L4	■ ●				
L5					
S1	■ ●●●●		■		
S2-	●				

表1 鳥取県の二分脊椎の発生率 (1974-93, 37名)

全県	37/151542 = 24.4 x 10 ⁻⁵	(100.0%)
東部	11/63176 = 17.4 x 10 ⁻⁵	(29.7%)
中部	13/29466 = 44.1 x 10 ⁻⁵	(35.1%)
西部	13/58900 = 22.1 x 10 ⁻⁵	(35.1%)

5年毎の発生率の推移

1974-78	9/43380 = 20.7 x 10 ⁻⁵
1979-83	10/40654 = 24.6 x 10 ⁻⁵
1984-88	13/36713 = 36.4 x 10 ⁻⁵
1989-93	5/30795 = 16.2 x 10 ⁻⁵

表3 麻痺レベルと知能 (IQ/DQ)

	<25	25-50	50-70	70<
Th				●
L1		●		●
L2				
L3				●●●●
L4			■	■
L5				●
S1		●	■ ●	■ ●●
S2-				●

表4 水頭症と知能

IQ/DQ	水頭症(+)		水頭症(-)
	シャント手術(+)	シャント手術(-)	
70<	■ ●●●●●●●●	●	■ ●●●●
50-70		■	●
25-70	●●		
<25			

表5 排尿方法と知能

	Crede/Valsalva #17(+)	Crede/Valsalva #17(-)	CIC	正常
70<	■ ●	●	■ ●●●●●●●●	■ ■
50-70	●		■	
25-50			●	
<25				



検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用
論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



要約:二分脊椎に焦点を合わせ、その発生頻度、発生に関わる内容、病変部位と運動(移動)能力、移動能力に関係する他の所見について検討した。結果、年度別の発生頻度に差はなかったが、県内の地域により発生頻度に有意の差がみられ、また、女兒に多い傾向が明らかとなった。運動(移動)能力は病変が脊椎の低い部位にあること、水頭症が合併していないか、あっても脳外科的な処置が早く行われている症例に知的能力、移動能力、排尿処理能力で望ましい対応ができていた。