

Pictorial Essay

Cornelia de Lange症候群に盲腸軸捻転症を
合併した1例村井秀昭, 鈴木則夫, 黒岩 実, 土岐文彰, 土田嘉昭, 畠山信逸¹⁾群馬県立小児医療センター外科, 放射線科¹⁾

A Case of Cecal Volvulus with Cornelia de Lange Syndrome

Hideaki Murai, Norio Suzuki, Minoru Kuroiwa, Fumiaki Toki,
Yoshiaki Tsuchida, Shinitu Hatakeyama¹⁾Departments of Surgery and Radiology¹⁾, Gunma Children's Medical Center

Abstract A case of cecal volvulus associated with Cornelia de Lange syndrome was described. The condition of cecal volvulus in children is very rare: 4 cases have been reported in Japan. This patient was a 3-year-old female who was confined to bed. She presented with abdominal distention and vomiting. The plain abdominal X-ray revealed a markedly dilated loop of the large bowel located in the left upper quadrant. There were no gas shadows in the remainder of the colon. Barium enema revealed deformity due to obstruction at the region of the cecum. Cecal volvulus was suspected preoperatively.

Keywords Cecal volvulus, Cornelia de Lange syndrome

はじめに

Cornelia de Lange症候群はSFD児として生まれることが多く、重度の成長障害、重度精神遅滞、吸吸・嚥下障害を伴う症候群で、小児では比較的稀な盲腸軸捻転症（本症）を合併した1症例を経験したので画像診断上の問題点に関し検討を加えて報告する。

症 例

患 者：3歳2ヵ月，女児。

主 訴：胆汁性嘔吐，腹部膨満。

既往歴：Cornelia de Lange症候群にて重症心

身障害施設に入所中，筋緊張の亢進のため吸吸・嚥下障害を認め胃管を挿入，経腸栄養で現在，大きな問題なく入所中であった。

現病歴：平成12年8月3日頃より胆汁を含む嘔吐出現，絶食，点滴による治療を開始したが軽快せず，8月14日，腹部膨満も増強して当センター紹介，外来受診，同日緊急入院となった。

入院時現症：身長71cm，体重5.5kg，体温36.7℃，血圧114/53mmHg，脈拍126/分，呼吸数42/分，小下顎，耳介低位，口唇裂を認め，顔面は苦悶状を呈していた。また両四肢の小さな手足，両前腕の短縮，裂手，多指，両Ⅱ，Ⅲ趾合趾，短肢，膝関節屈曲短縮の多発奇形を認

原稿受付日：2001年11月19日，最終受付日：2002年1月31日

別刷請求先：〒377-8577 群馬県勢多郡北橘村下箱779番地

群馬県立小児医療センター外科 村井秀昭

め、腹部は著明に膨隆し (Fig.1), 全体に圧痛を認めたが、筋性防御や腹膜刺激症状は明らかでなかった。

入院時検査所見: WBC $9.200/\mu\text{l}$, Hb 12.6g/dl , RBC $4.23 \times 10^6/\mu\text{l}$, PLT $29.7 \times 10^4/\mu\text{l}$, T-Bil 0.38mg/dl , GOT 44IU/l , GPT 16IU/l , LDH 559IU/l , ALP 231IU/l , γ -GTP 8IU/l , T.P. 6.6g/dl , BUN 21.4mg/dl , Cr 0.4mg/dl , Na 137mEq/l , K 3.7mEq/l , Cl 103mEq/l , Ca 9.4mg/l , CRP 0.4mg/dl .

入院時臥位単純 X 線写真 (Fig.2) では、腹部全体に広がる比較的長いループの拡張腸管を認めるが、小腸なのか結腸なのかの判断が困難で、左上腹部には大きな円形的气体像があり、それと重なるように経鼻胃管を含む胃泡がみられた。腹部腹臥位単純 X 線写真 (Fig.3) でも、腸管ガスの分布にはほとんど変化を認めず、腸管ガス像の大半は小腸のもので、閉塞レベルは小腸遠位あるいは結腸近位部と推測され盲腸、上行結腸近位部での閉塞が考えられた。注腸造影 (Fig.4) では横行結腸中央部で尾側内方に折れ曲がり、先細り状に造影剤が途絶し変形が横行結腸にも及んでいることが推測された。左上腹部の大きな円形的气体像には、これと重なるように経鼻胃管がみられるため胃管より胃を造影 (Fig.5) 円形的气体像は胃の拡張によるものではないと診断された。以上の所見より、

盲腸または、上行結腸の捻転が推測され、同日緊急手術を施行した。

手術所見: 下腹部右横切開にて開腹、漿液性腹水を約200cc認め、盲腸、上行結腸下部、回腸末端部が回結腸動脈を軸に時計方向に180度捻転していた。盲腸、上行結腸は後腹膜と固定されず、矢印の部位に (Fig.6) 上行結腸の捻転部の狭窄と腸間膜の欠損を認めたため上行結腸下部を含め回盲部切除術を施行、一期的回腸・上行結腸吻合術を施行した。

術後経過は順調で術後15日目に退院した。

考 案

Cornelia de Lange症候群は1933年、アムステルダム大学の同名の小児科の女医により報告されているが¹⁾、1916年すでにBrachmannにより同様の症候群の記載がありBrachmann-de Lange症候群ともよばれ²⁾、現在まで数百人が報告されている。満期産、SFD児として生まれることが多く、出生前から始まる重度の成長障害、重度精神遅滞 (多くはIQ35以下) とを認め、一般に男児が重度とされる。顔貌は小頭、短頭、濃く癒合した眉毛、長くカールした睫毛、小さく上がった鼻、上向き鼻孔、口蓋裂、小下顎、耳介低位、短頸、小歯牙などで、皮膚は多毛、四肢には小さな手足、短肢を認め、停留精巣、尿道下裂、男子子宮、双角子宮等も認める。消

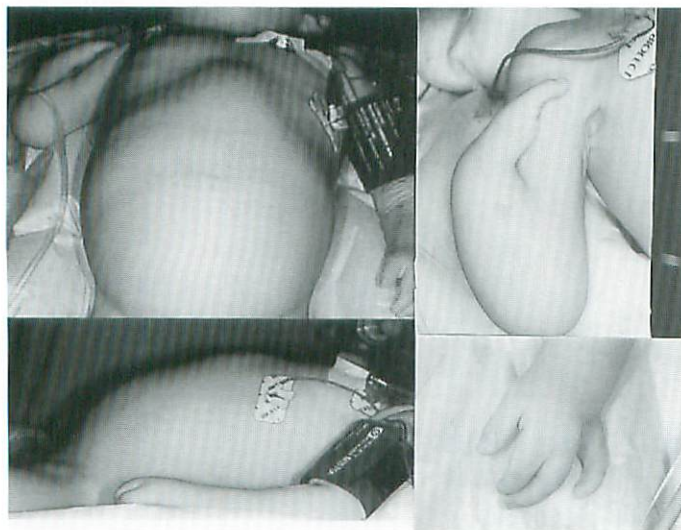


Fig.1 Features of Cornelia de Lange syndrome in this patient
deformities of toes, fingers, hands and forearms and abdominal distention.

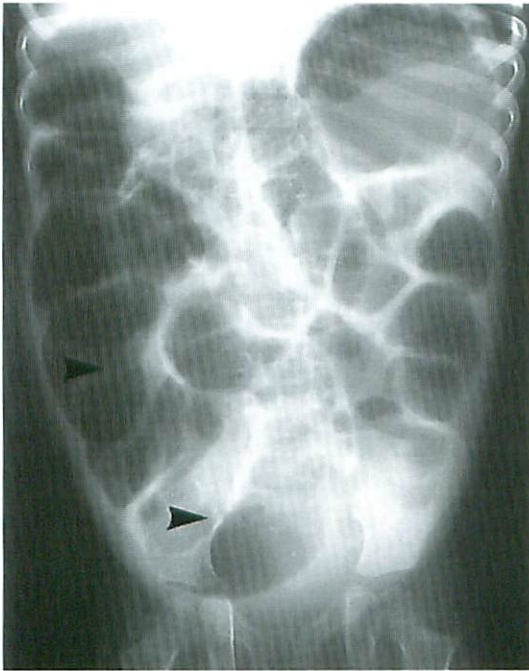


Fig.2 Plain abdominal film demonstrating combined small bowel and proximal colon dilatation (arrowheads).



Fig.3 Plain abdominal film in prone position demonstrating colon gas shadow accentuation (arrowheads).

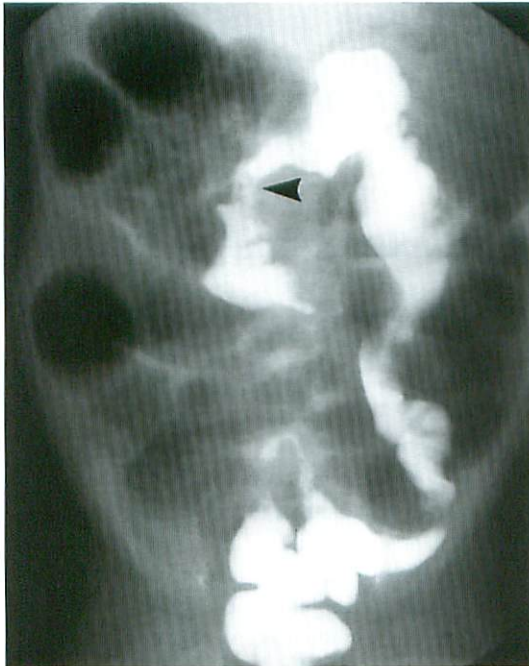


Fig.4 Barium enema demonstrating the classic beak sign (arrowhead). The obstruction was caused by the involvement of the transverse colon.



Fig.5 Contrast study by a nasal feeding tube showed gas shadows (arrowhead) different from the normal stomach shadow.

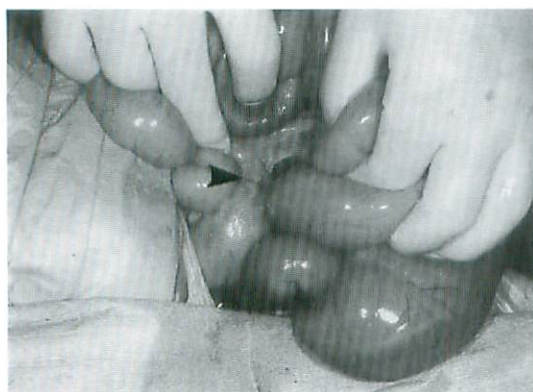


Fig.6 Appearance of cecal volvulus at laparotomy, showing 180° clock wise rotation (arrowhead).

化管では胃食道逆流現象，横隔膜ヘルニアなどの合併も多い³⁻⁸⁾。本例でも多毛，小下顎，耳介低位，四肢奇形を合併し，重度の成長障害，重度精神遅滞，吸啜，嚥下障害を伴っていた。一方，盲腸軸捻転症に伴う小児報告では過去30年間の本邦及び英語圏における文献を集めると自験例を含め17例⁹⁻¹⁷⁾。本邦で4例の報告にすぎない (Table 1)。発生機転としては先天性要因による盲腸の固定不全に精神疾患と機械的な便秘，寝たきりなどの生理的な誘因の機転により発生すると考えられ¹⁸⁾。術前に本症を診断することは必ずしも容易でなく，症状により本

症も考慮した注意深い検索，読影が重要と思われる。

本例では，腹部単純X線写真，注腸造影より本症を強く疑った。単純X線写真での所見は，捻転による拡張した腸管（盲腸）が上腹部正中または左上腹部に認められ，小腸ガスの拡張像を伴っているのが特徴的で^{19, 20)}，これにより術前診断は可能とされる。拡張した盲腸のガス像は腎臓に類似した形態を呈し，腎門部に相当する部分が軟部組織陰影（捻転に巻き込まれた腸間膜による）を呈し，拡張したガス像の内側下方に認める。S状結腸軸捻転での拡張像は，コーヒー豆様でその頂点を肝右葉方向，すなわち，右上方を向き，また小腸の腸管ガス像の拡張を伴わないことで鑑別される²¹⁻²³⁾。

注腸造影では捻転部で先細り状の狭窄像（鳥の嘴状，beaking sign）を認めるが，本症例のように横行結腸も捻転に巻き込まれると，造影剤が真の捻転部まで達しないこともある。

盲腸軸捻転症は1837年Rokitanskyにより初めて報告されて以来一般にこの名称が用いられて来ている²⁴⁻²⁶⁾。本症は老人に多く，発生頻度は全腸閉塞症中，本邦では0.4%と報告されており極めて低い発生頻度である。その理由としては本邦においてはS状結腸過長症が多くS状

Table 1 Findings of cecal volvulus in children

No.	Author	Age	Sex	Pre-diagnosis	Other disease	Treatment
1	Collie	10y	male	cecal volvulus	cecum mobile	detrsion
2	Gonil	5y	male	intussusception	malrotation	right hemicolectomy
3	Gonil	2y	male	ileus	?	right hemicolectomy
4	Taneja	3y	male	cecal volvulus	cecum mobile	detrsion
5	1	1	1	1 case	3 cases	4 cases
9	Taneja	9y	male	ileus	strangulation	right hemicolectomy
				5 cases	2 cases	1 case
10	Kirks	11y	female	cecal volvulus	malrotation	cecum fixed
11	Kirks	12y	male	cecal volvulus	cecum mobile	detrsion
12	Khope	2m	male	ileus	cecum mobile	right hemicolectomy
13	Shimpson	2.5y	female	cecal volvulus	cecum mobile	cecectomy
14	Endou	2y 8m	female	intussusception	cecum mobile	cecectomy
15	Suzuki	7y	female	peritonitis	cecum mobile	cecectomy
16	Wada	4y	male	large bowel volvulus	malrotation	strangutomy
				strangulation		
17	Our case	3y 2m	female	cecal volvulus	cecum mobile	cecectomy

結腸軸捻転が比較的高率に発生するために盲腸軸捻転の頻度が低いものと考えられる。

本件は捻転の形式から幾つかに分類されているが、基本的には上行結腸を巻き込み腸軸方向に捻転しながら更に頭側にも捻転する cecal volvulus と捻転は伴わずに単軸（腸軸）を中心に上方に持ち上げられる cecal bascule に分けられる²⁷⁾。頻度的には前者が多く一般に時計方向に捻転するが時に反時計方向の場合もある²⁸⁾。

まとめ

Cornelia de Lange 症候群の症例に盲腸軸捻転症を合併した 1 例を報告した。本症の術前診断は困難と言われているが、単純 X 線所見で捻転による拡張した腸管が上腹部正中または左上腹部に認められ、小腸ガスの拡張を伴っているのが特徴とされ、本症を考慮した注意深い検査、読影により術前診断も可能と思われた。

●文献

- 1) De Lange C : Sur un type nouveau de degenerescence (typus Amstelo-damensis). Arch Med Enfants 1933 ; 36 : 713-719.
- 2) Brachmann : Ein Fall von symmetrischer Monodaktylie durch Ulnadefekt, mit symmetrischer Flughautbildung in den ellenbeugen, sowie anderen Abnormitäten (Zwerghaftigkeit, Halsrippen Behaarung). Jarb Kinder Phys Erzie 1916 ; 84 : 225-235.
- 3) 塚原正人, 山内葉月, 内野幸子 : Cornelia de Lange 症候群. 小児内科 1998 ; 30 : 375-377.
- 4) Beck B : Psycho-social assessment of 36 de Lange patients. J Ment Defic Res 1987 ; 31 : 251-257.
- 5) Ireland MD, Burn J : Brachmann-de Lange syndrome : Delineation of the clinical phenotype. Am J Med Genet 1993 ; 47 : 959-964.
- 6) Levin AV, Seidman DJ, Nelson LB, et al : Ophthalmologic findings in the Cornelia de Lange syndrome. J Pediatr Ophthalmol Strabismus 1990 ; 27 : 94-102.
- 7) Opitz JM : The Brachmann-de Lange syndrome. Am J Med Genet 1985 ; 22 : 89-102.
- 8) Sommer A : Occurrence of the Sandifer complex in the Brachmann-de Lange syndrome. Am J Med Genet 1993 ; 47 : 1026-1028.
- 9) Colli RJ, Wyo L : Volvulus of the cecum. Rocky Mt Med J 1970 ; 67 : 46-50.
- 10) Gonil AH, Shah NN, Trivedi PS : Volvulus of the caecum in children. A report of two cases. Indian Pediatrics 1978 ; 15 : 361-362.
- 11) Taneja SB, Kakar A : Cecal volvulus in children. Dis Colon Rectum 1980 ; 23 : 418-420.
- 12) Kirks DR, Swischuk LE, Merten DF, et al : Cecal volvulus in children. AJR 1981 ; 136 : 419-422.
- 13) Khope S, Rao PLNG : Cecal volvulus in a 2-Month-old baby. J Pediatr Surg 1988 ; 23 : 1038.
- 14) Simpson ET, Keating S, Price J : Cecal volvulus in a child : an unusual postoperative complication. Aust N Z J Surg 1991 ; 61 : 960-962.
- 15) 遠藤 薫, 青木俊道 : 盲腸軸転不通症. 岩手医学雑誌 1972 ; 24 : 563.
- 16) 鈴木則夫, 松山史郎, 原沢信夫, 他 : 回盲部捻転症の 1 例. 群馬小児会報告 1980 ; 81 : 4-5.
- 17) 和田知久, 有田道典, 小橋俊彦, 他 : 無症状態 nonrotation に合併した盲腸軸捻転症の 1 例. 日小外会誌 1996 ; 32 : 64-70.
- 18) 小川勝由, 岡部郁夫, 大井田尚継, 他 : 重症心身障害児に発症した盲腸軸捻転の 1 手術治療例. 小児外科 1992 ; 24 : 943-947.
- 19) 畠山信逸, 村井秀昭, 鈴木則夫, 他 : 今月の症例. 小児科臨床 2001 ; 54 : 3-6.
- 20) 里見 昭, 檜 顕成, 酒井正人, 他 : 盲腸軸捻転症. 小児外科 2001 ; 32 : 1271-1275.
- 21) J Friman-Dahl : Roentgen examinations in acute abdominal diseases (3ed). ed. Charles C Thomas Publisher, Springfield, 1974 ; pp 260-315.
- 22) 八巻 隆, 坂本隆文, 豊島 宏, 他 : 盲腸軸捻転症の 1 例. 日臨外会誌 1993 ; 54 : 461-465.
- 23) McGraw JP, Kremen AJ, Rigler LG : The roentgen diagnosis of volvulus of the cecum. Surgery 1948 ; 24 : 793-804.
- 24) Rokitsky C : Intestinal strangulation. Arch Gen Med 1837 ; 14 : 202-214.
- 25) 土田嘉昭 : 特殊なイレウスをいかに診断するか. 小児外科 2000 ; 32 : 1225-1227.
- 26) 土田嘉昭, 石田正統 : 小児外科領域の特殊なイレウス : 特に術前診断に関して. 日小外会誌 1971 ; 6 : 447-454.
- 27) Corman LM : Colon and Rectal Surgery (3ed). JP Lippincott, Philadelphia. 1993, 891-895.
- 28) Tejiler G, Jiborn H : Volvulus of the cecum. Report of 26 cases and review of the literature. Dis Colon Rectum 1999 ; 31 : 445-449.