

症 例 報 告

3D SSFP (steady-state free precession) 撮像法による
MRI が診断に有効であった Möbius 症候群の 1 例寺本知史^{1,2)}, 岡野恵理香²⁾, 松島理士³⁾寺本こども赤ちゃんクリニック¹⁾, 東京慈恵会医科大学附属病院 小児科²⁾, 同 放射線部³⁾A case of Möbius syndrome diagnosed using
3D SSFP (steady-state free precession) sequence on MRISatoshi Teramoto^{1,2)}, Erika Okano²⁾, Satoshi Matsushima³⁾Teramoto Child Baby Clinic¹⁾Department of Pediatrics²⁾ and Division of Radiology³⁾, The Jikei University School of Medicine

Abstract We reported a case of Möbius syndrome that was diagnosed using 3D SSFP (steady-state free precession) sequences on MRI. The patient was a 9-month-old infant who had a mask-like face and swallowing, crying and smiling disturbances from birth. We successfully visualized the absence of facial, abducens and hypoglossal nerves, and hypoplasia of the brainstem, especially around the tegmentum of the pons using 3D SSFP on MRI. This reliable technique can be performed for the diagnosis of congenital facial nerve palsy.

Keywords Facial nerve palsy, Möbius syndrome, MRI, 3D SSFP (steady-state free precession)

はじめに

Möbius 症候群は先天性の両側顔面神経麻痺と外転神経麻痺を主症状として、他の脳神経麻痺や四肢・骨格・顔面奇形等を伴うことが多い非常に稀な疾患である¹⁾。出生後よりみられる仮面様顔貌や哺乳困難、流涎等によって気付かれる例が多い。我々は先天性の顔面神経麻痺がみられた9か月男児に対して、3D SSFP (steady-state free precession) 撮像法の一つである 3D True-FISP (true fast imaging with steady-state free precession) により顔面神経の欠損を確認し、Möbius 症候群と診断し得た1例を経験したので報告する。

症 例

症例：9か月の男児。

主訴：仮面様顔貌、哺乳困難。

家族歴：3親等内の親族に、神経筋疾患の既往を持つ者はいない。

妊娠分娩歴・既往歴：母体は初産婦で、妊娠分娩歴に特記すべき所見はない。在胎38週2日、体重2,940g、アプガースコア7/8点(1分/5分)、無痛分娩で出生した。

現病歴：早期新生児期より哺乳困難がみられていたが、両頬を圧迫して口をすぼめさせることによって哺乳は可能であった。その後も同様の介助

原稿受付日：2009年8月20日、最終受付日：2011年1月11日

別刷請求先：〒302-0118 茨城県守谷市立沢2058-6 寺本こども赤ちゃんクリニック



Fig.1 Countenance of the 9-month-old infant
The patient had a mask-like face and swallowing, crying and smiling disturbances from birth.

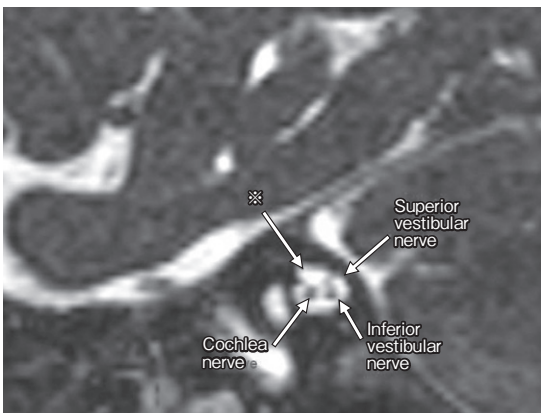


Fig.3 Sagittal section of 3D True-FISP sequence at internal auditory canal level
※ ; absence of facial nerve

をしないと哺乳は困難であったが、体重増加や発達は良好であった。ただし表情は仮面様で啼泣時にも表情は変わらず、あやし笑いはみられなかった。9か月健診のため外来を受診した際に、上記症状について両親より相談を受けた。

来院時現症：身長74.3cm，体重8,550g，頭囲44.2cm，胸囲43.0cm。呼吸状態や筋緊張・活動性に明らかな異常はみられず、寝返り、座位の保持、つかまり立ちは可能であり、喃語の発声もみられた。仮面様顔貌で啼泣時にも表情は変わらず、あやし笑いはみられなかった。音に対する反応は良好であり睡眠時の閉眼は可能であるが、眼球の外転障害がみられた。口唇は逆V字（いわゆる富士山型）で（Fig.1），舌の低形成がみられ動きは不良

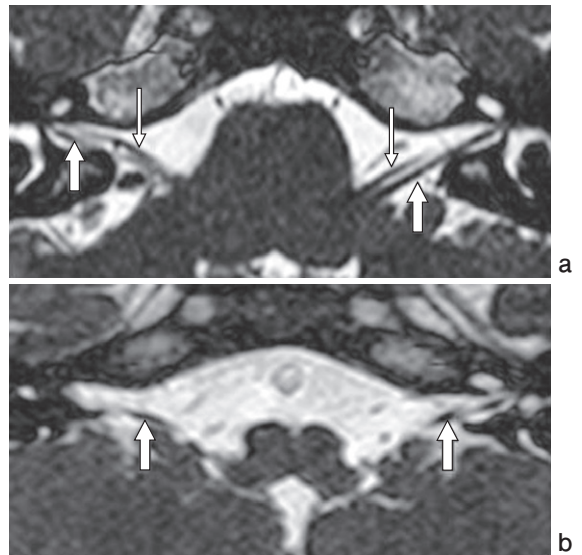


Fig.2 Transverse section of true-FISP sequence at internal auditory canal level
(thick arrows ; upper vestibular nerve, thin arrows ; facial nerve)
a : normal finding (27-year-old female with dizziness)
b (our patient) ; absence of facial nerve

であったが、離乳食の摂取は可能であった。その他、四肢体幹の外表奇形はみられなかった。

撮影法：使用装置はMagnetom Avanto 1.5T (Siemens Medical Systems, Erlangen, Germany)で、8チャンネルヘッドコイルを用い、3D True-FISP (TR/TE=5.0/2.5ミリ秒，FOV=18×18cm，マトリックスサイズ=256×256，スライス厚0.8mm，スライス枚数96，スキャン時間2分，GRAPPA使用)で両側の内耳道を含む脳幹部を撮像した。

検査所見：3D True-FISP撮像法による両側内耳道の横断像（Fig.2b），矢状断像（Fig.3）において両側顔面神経は描出されなかった。また顔面神経丘を含む橋被蓋の低形成もみられた（Fig.4）。外転神経と舌下神経の同定は困難であり、低形成または無形成が示唆された。また、末梢血染色体分析で核型は46,XYであった。先天性の顔面神経麻痺に加えて、3D True-FISPにより両側顔面神経の描出が得られなかったことから Möbius 症候群と診断した。



Fig.4 T1-weighted midline sagittal image
Hypoplasia of brainstem, especially around tegmentum of pons

考 察

Möbius症候群は本来先天性の両側顔面神経麻痺と外転神経麻痺を伴う疾患と定義されていたが¹⁾、現在では診断が曖昧となっており外転神経麻痺を伴わない報告も数多くみられる。発症率は0.002%との報告もあり非常に稀である²⁾。本疾患ではその他にも種々の脳神経麻痺や四肢・骨格・顔面奇形等を伴うことが多く、脳幹部の麻痺を合併した場合には摂食障害や嚥下障害を合併するため、適切な呼吸や栄養の管理と指導が重要となる。発達は正常の場合が多いが軽度から中等度の精神発達遅滞を伴うこともあり^{2,3)}、言語発達の遅れはしばしばみられるため言語療法士による早期からの訓練が必要となる。本疾患は脳神経核の形成不全によって発症すると考えられ、病理学的には顔面神経核・外転神経核を中心とした脳幹の諸神経核の低形成・萎縮・変性・壊死の報告が多い^{2,4)}。病因として虚血、特に胎生期の原始鎖骨下動脈領域の血行不全⁵⁾、梗塞⁶⁾、遺伝子異常⁷⁻¹⁰⁾等の報告があり、この領域の虚血や梗塞による形成不全の程度、範囲の差によって様々な不全型や他の多くの合併奇形を伴うものと考えられている^{2,11)}。な

お病因として妊娠中の薬剤^{12,13)}、母体疾患、感染等もあげられているが症例数が少なく、Verzijlらは発症への関連を否定的としている²⁾。治療は主に対症療法にとどまるとされていたが、容貌や発語等の機能改善に対して外科的治療を施行した症例もある⁴⁻¹⁸⁾。

近年、MRIによる脳神経の描出は確実かつ容易になり、中枢神経系の疾患の診断や治療に大いに貢献をしている。本疾患の診断においても画像所見は大いに活用されている¹⁹⁾。3D True-FISP撮像法は、脳脊髄液を高信号に描出してそれ以外の組織を低信号に描出する超高速撮像法である。微妙な内部コントラストを犠牲にして高空間分解能画像を得ることによって、脳脊髄腔にある微細な脳神経や血管の解剖構造を画像化することが出来る²⁰⁾。顔面神経麻痺を来す疾患の鑑別に際して3D True-FISP撮像法によるMRIは、病態や原因の解明、後天性疾患との鑑別をする上でも有用な検査である。

●文献

- 1) Möbius PJ : Ueber angeborene doppelseitige Abducens-Facialis-Lähmung. Munch Med Wochenschr 1888 ; 35 : 91-94.
- 2) Verzijl HT, van der Zwaag B, Cruysberg JR, et al : Möbius syndrome redefined: a syndrome of rhombencephalic maldevelopment. Neurology 2003 ; 61 : 327-333.
- 3) Henderson JL : The congenital facial displasia syndrome: Clinical features, pathology, and etiology. Brain 1939 ; 62 : 381-403.
- 4) Igarashi M, Rose DF, Storgion SA : Moebius syndrome and central respiratory dysfunction. Pediatr Neurol 1997 ; 16 : 237-240.
- 5) Charles SS, DiMario FJ Jr., Grunnet ML : Möbius sequence: Further in vivo support for the subclavian artery supply disruption sequence. Am J Med Genet 1993 ; 42 : 289-293.
- 6) Sarnat HB : Watershed infarcts in the fetal and neonatal brainstem. An aetiology of central hypopventilation, dysphagia, Möbius syndrome and micrognathia. Eur J Paediatr Neurol 2004 ; 8 : 71-87.
- 7) Kersey JP, Vivian AJ, Reid E : A report of paracentric inversion of chromosome 8 in Moebius syndrome. Ophthalmic Genet 2006 ; 27 : 29-31.

- 8) Kremer H, Kuyt LP, van der Helm B, et al : Localization of a gene for Möbius syndrome to chromosome 3q by linkage analysis in a Dutch family. *Hum Mol Genet* 1996 ; 5 : 1367-1371.
- 9) Verzijl HT, van der Helm B, Veldman B, et al : A second gene for autosomal dominant Möbius syndrome is localized to chromosome 10q, in a Dutch family. *Am J Hum Genet* 1999 ; 65 : 752-756.
- 10) Slee JJ, Smart RD, Viljoen DL : Deletion of chromosome 13 in Moebius syndrome. *J Med Genet* 1991 ; 28 : 413-414.
- 11) 古川哲雄 : Möbius症候群. *神経内科* 2004 ; 60 : 674-678.
- 12) Puvabanditsin S, Garrow E, Augustin G, et al : Poland-Möbius syndrome and cocaine abuse: a relook at vascular etiology. *Pediatr Neurol* 2005 ; 32 : 285-287.
- 13) Bos-Thompson MA, Hillaire-Buys D, Roux C, et al : Möbius syndrome in a neonate after mifepristone and misoprostol elective abortion failure. *Ann Pharmacother* 2008 ; 42 : 888-892.
- 14) Zuker RM, Goldberg CS, Manktelow RT, et al : Facial animation in children with Möbius syndrome after segmental gracilis muscle transplant. *Plastic Reconstr Surg* 2000 ; 106 : 1-8.
- 15) Goldberg C, DeLorie R, Zuker RM, et al : The effect of gracilis muscle transplantation on speech in children with Moebius syndrome. *J Craniofac Surg* 2003 ; 14 : 687-690.
- 16) 古川晴海, 北野幸恵 : 先天性両側顔面神経麻痺症例 (メビウス症候群) に対する部分切開式重瞼術による容貌改善の経験. *日本美容外科学会会報* 2003 ; 25 : 130-131.
- 17) 鳥谷部荘八, 館 正弘, 今井啓道, 他 : 神経血管柄付き遊離広背筋移植による動的再建を行ったメビウス症候群の1例. *形成外科* 2006 ; 49 : 439-443.
- 18) 多久嶋亮彦, 百澤 明, 朝戸裕貴, 他 : 先天性顔面神経麻痺の再建. *形成外科* 2005 ; 48 : 891-899.
- 19) Ouanounou S, Saigal G, Birchansky S : Möbius syndrome. *AJNR* 2005 ; 26 : 430-432.
- 20) Sheth S, Branstetter BF 4th, Escott EJ : Appearance of normal cranial nerves on steady-state free precession MR images. *Radiographics* 2009 ; 29 : 1045-1055.