



Title	Achondroplasiaの頭部MR imaging
Author(s)	上野, 慎一; 大塚, 良一; 林, 義典 他
Citation	日本医学放射線学会雑誌. 1992, 52(10), p. 1417-1423
Version Type	VoR
URL	https://hdl.handle.net/11094/19532
rights	
Note	

The University of Osaka Institutional Knowledge Archive : OUKA

<https://ir.library.osaka-u.ac.jp/>

The University of Osaka

Achondroplasia の頭部 MR imaging

徳島大学医学部放射線医学教室¹⁾, 小児科学教室²⁾

上野 慎一¹⁾ 大塚 良一¹⁾ 林 義典¹⁾

西谷 弘¹⁾ 白川 悦久²⁾ 橋本 俊顕²⁾

(平成3年10月21日受付)

(平成4年2月7日最終原稿受付)

Intracranial MR Imaging of Achondroplasia

Shinichi Ueno¹⁾, Ryouichi Ootsuka¹⁾, Yoshinori Hayashi¹⁾, Hiromu Nishitani¹⁾,

Norihisa Shirakawa²⁾ and Toshiaki Hashimoto²⁾

Department of Radiology¹⁾ and Pediatrics²⁾, Tokushima University

Research Code No. : 503.9

Key Words : Achondroplasia, MR imaging

Intracranial MR imaging was performed in five patients with achondroplasia. All patients had narrowing of the subarachnoid space at the level of the foramen magnum that was mainly due to protrusion of the posterior aspect. Three patients had compressive deformities of the brainstem and/or upper cervical spine. Among them, two patients had deformities of the pons. Relative upward displacement of the brainstem was seen in all patients. Hydrocephalus was seen in three patients.

はじめに

achondroplasia とは、近位側四肢優位の小人症をきたす遺伝性の疾患である。小児期小人症の中では最も頻度が高く、軟骨内骨化障害が主な病態とされている。頭部においては、頭蓋骨底部の狭小化や大後頭孔の狭窄を来し^{1)~4)}、それによる脳幹部や頸髄の圧迫は、時に睡眠時無呼吸発作や突然死の原因となる^{5)~7)}。また、臨床症状のない症例でも電気生理学的検査により異常が認められるとの報告もある⁸⁾。一方、MRI は非侵襲的検査であり、CT と比べ骨のアーチファクトがなく任意の断面を得られるなど頭蓋内、脳幹部、脊髄の評価に優れていると考えられる。今回我々は、頭蓋内の状態を把握する目的で achondroplasia の 5 症例に対し MRI を実施し有用と思われたので、若干の文献的考察を加え報告する。

対象及び方法

症例は1991年4月現在、理学所見や X 線写真に

て achondroplasia と診断され、徳島大学医学部小児科外来で経過を観察されている 5 例である。男 1 例、女 4 例、年齢は検査時 6 歳から 19 歳である。身長は全例で同年齢の平均より 2SD 以下の低身長を示し、頭囲は 1 例をのぞき拡大傾向にあった⁹⁾¹⁰⁾(Table 1)。5 症例中 1 例に軽度の頭痛を認めたが、その他には検査時に明らかな異常所見を認めなかった。

使用した装置は磁場強度 1.5 テスラの装置(マグネトーム H15, シーメンス旭メディカル社製)で、

Table 1 Clinical data

Case No.	Age (yrs)	Sex	Height (cm)	Weight (kg)	Head circumference(cm)
1	10	F	109	26	54
2	9	M	96	18	55
3	9	F	109	30	55
4	19	F	124	36	60
5	6	F	96	22	52

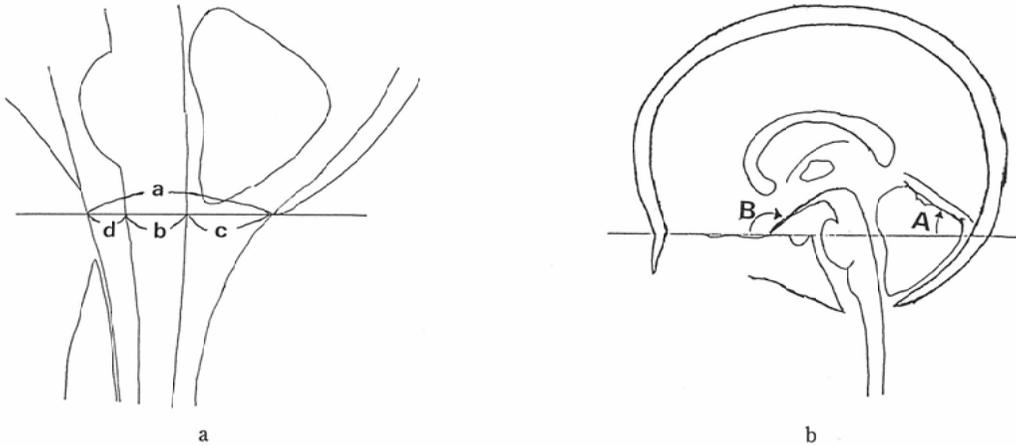


Fig. 1 a) 1. total subarachnoid space to brainstem ratio (a/b), 2. posterior part of subarachnoid space to brainstem ratio (c/b), 3. anterior part of subarachnoid space to brainstem ratio (d/b). b) Diagram of sigittal section of head shows tentorial angle (A), and optic nerve-base angle (B). Base line is joining nasion with tuberculum sellae.

Reference : Kao, et al. AJR 153 : 566, 1989

TR 500msec, TE 15msec, FOV 240mm, スライス厚7mm, 加算回数 2 回の T1強調画像矢状断像撮像後, スライス厚10mmにて横断像を撮像した. 5例中3例にはTR 2,000msec, TE 90msecのT2強調画像矢状断像も撮像した.

検討項目は大後頭孔の狭小化, 脳幹部や頸髄の変形, 水頭症, 脳幹部の相対的な上方偏位, 直静脈洞の拡張についてである. 大後頭孔の狭小化については, 大後頭孔後縁から脳幹部に垂直に基準線をもうけ, 同直線上での脳幹部前後径に対する全くも膜下腔長の比(1), 脳幹部後方のくも膜下腔長の比(2), 脳幹部前方のくも膜下腔長の比(3)を各々測定し検討した. この基準線は必ずしも大後頭孔前縁は通らないが, 大後頭孔前縁と後

縁を結ぶ線上で計測すると脳幹部を斜めに計測し, また一部の症例で斜台の骨髄脂肪化が悪く前縁が不明瞭なため同基準線を使用した(Fig. 1a). control群としては, 当院にて平成2年5月より平成3年12月までに実施されたMRI中, 大後頭孔レベル正中矢状断像T1強調画像が撮像されている症例で, 複数の放射線科医にてMRI上異常を認めなかった6歳12人, 9歳8人, 10歳10人, 19歳11人の計41人を用いた. control群の各年齢間にて測定値に有意差はみられなかったため, 全体での平均値, 最大値, 最小値をもとめ症例と比較した. 脳幹部の相対的な上方偏位の基準としては, Kaoらの測定した直静脈洞の前頭蓋底に対する角度(tentorial angle)や視神経の前頭蓋底に対

Table 2 measurement of subarachnoid space at the level of foramen magnum

Case No.	Hydrocephalus	Narrowing of foramen magnum	Deformities of brainstem and/or upper cervical cord	Upward displacement of brainstem
1	-	+	upper cervical cord	+
2	-	+	pons, upper cervical cord	+
3	+	+	-	+
4	+	+	-	+
5	+	+	pons, medulla	+

SAS; subarachnoid space BS; brainstem

Table 3 MR findings

Case No.	total SAS to BS ratio	posterior part of SAS to BS ratio	anterior part of SAS to BS ratio
1	2.0	0.61	0.36
2	1.6	0	0.59
3	1.6	0.38	0.27
4	1.7	0.18	0.54
5	1.7	0.34	0.20
control average	3.1	1.6	0.53
minimum-maximum	2.6-4.0	1.2-2.0	0.1-1.0

*Dilated straight sinus is observed in case No. 2

する角度 (optic nerve-base angle), 下垂体に相対する脳幹部の位置の3項目を用いた¹¹⁾ (Fig. 1b).

結 果

T1強調画像にて見られた異常所見を Table 2 に示す。大後頭孔の狭小化は5例全例に認めた。脳幹部前後径に対する全くも膜下腔長の比はすべての症例で control 群の最低値よりも低い値を示し、t 検定にて $p < 0.01$ で有意差を認めた。また脳幹部に対する脳幹部前後のくも膜下腔長の比では、前方では有意差はなかったが、後方では低値を示し t 検定にて $p < 0.01$ で有意差を認めた (Table 3)。これは、全例で cisterna magna はほぼ消失して後方からの圧排変形は著明であったが、斜台の変形はあるもの前方のくも膜下腔の変形は少なかったためと考えられた。すなわち、後頭骨の後方からの突出が大後頭孔の狭小化の主な原因になっていると考えられた。5例中3例には脳幹部または頸髄の変形を認めた。水頭症と思われる脳室の拡大を軽度なものも含めて3例に認めた。外水頭症の所見を呈する症例はなかった。症例2では明らかに拡張した直静脈洞が flow void として観察された。Kao らの脳幹部の上方偏位の基準となる3項目についての測定結果は Table 4 のようになった。3項目とも彼らの示した正常値と比べ異常値か、もしくは異常値に近い値となり、脳幹部の上方偏位を5例全例に認めると判断した。T2強調画像矢状断像を3例に撮像したが(症例1, 4, 5)、脳幹部や頸髄に明らかな異常信号を示した症例はなかった。

Table 4 Position of brainstem

Case No.	Tentorial angle	Optic nerve-base angle	Position of brainstem related to pituitary gland
1	67*	142*	mid pons
2	62*	135*	mid pons
3	48*	143*	mid pons
4	46*	140*	mid pons
5	55*	142*	lower pons
normal (27-52*)	(140-160*)	pontomesencephalic junction	

*Normal data is derived from reference 1, 9

症 例

(症例1) 10歳, 女 (Fig. 2)

T1強調画像正中, 傍正中矢状断像にて大後頭孔は狭小化し, 頸髄の前後径は減少している。脳幹部に上方偏位を認める。水頭症はみられなかった。

(症例2) 9歳, 男 (Fig. 3)

T1強調画像正中, 傍正中矢状断像にて大後頭孔は狭小化し, 斜台は変形している。脳幹部は相対的に上方偏位し, 大後頭孔レベルにてわずかに頸髄は変形, 又, 橋にも変形を認める。明らかに拡張した直静脈洞が正中矢状断像にて flow void として描出されているが, 本症例には水頭症は認めなかった。

(症例3) 9歳, 女 (Fig. 4)

T1強調画像正中, 傍正中矢状断像にて大後頭孔は狭小化し, 脳幹部は相対的に上方偏位している。脳幹部の変形は明らかではない。脳室系に明らかな閉塞の所見を認めないが, 横断像にて水頭症の所見を呈している。

(症例5) 6歳, 女 (Fig. 5)

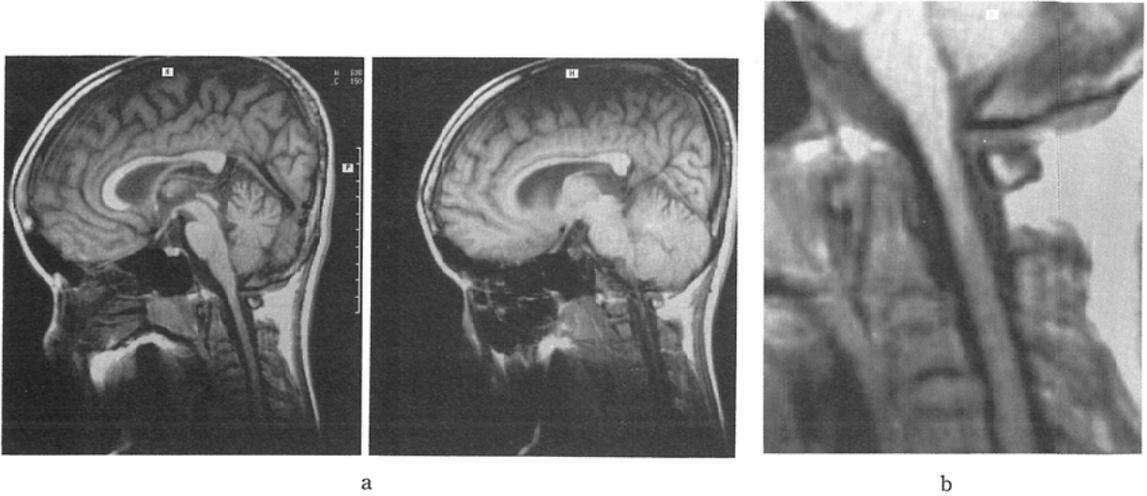


Fig. 2 Case No. 1. Sagittal T1-weighted images show narrowing of foramen magnum and shortening of diameter of cervical cord. Brainstem is displaced upward. (a, b)

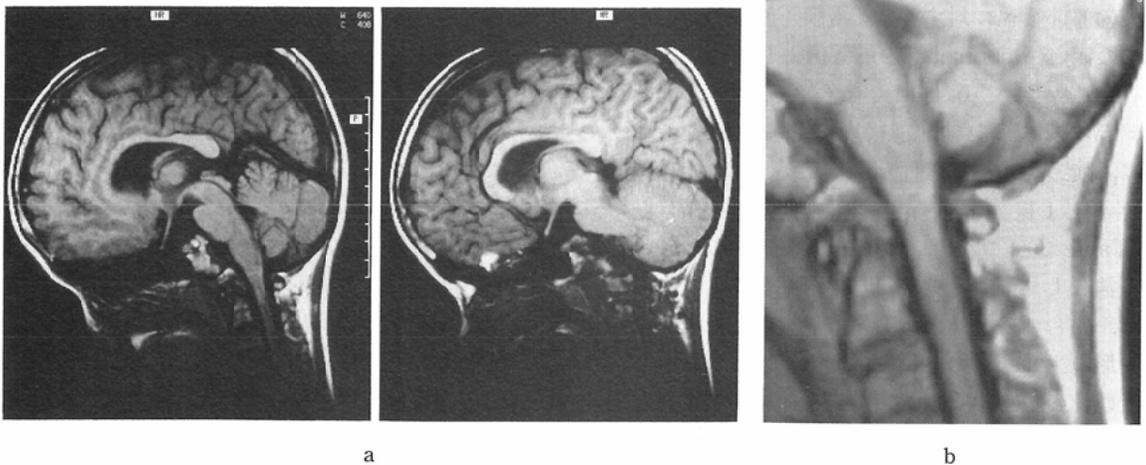


Fig. 3 Case No. 2. Sagittal T1-weighted images show narrowing of foramen magnum and deformity of clivus. Cervicomedullary junction and pons are slightly deformed. Brainstem is displaced upward. Dilated straight sinus is observed as a flow void structure. (a, b)

T1強調画像正中、傍正中矢状断像にて大後頭孔は狭小化し、脳幹部は相対的に上方偏位し橋から延髄は変形している。側脳室から第3脳室は拡張し水頭症の所見を呈している。

考 察

achondroplasia の頭部 MRI についてはこれまで Thomas らや Kao らが報告している。特徴としては大後頭孔レベルでのくも膜下腔の狭小化、

脳幹部や頸髄の変形、脳幹部の相対的な上方偏位、脳室の拡大とくも膜下腔の拡大による水頭症の所見、直静脈洞の拡大等があげられ、特に大後頭孔レベルでのくも膜下腔の狭小化と相対的な脳幹部の上方偏位は全例に認めるとされている¹⁾⁴⁾。

今回我々の症例では、大後頭孔レベルでのくも膜下腔の狭小化は全例にみられた。MRI ではくも膜下腔を圧排する頭蓋骨骨皮質は無信号でそれ自

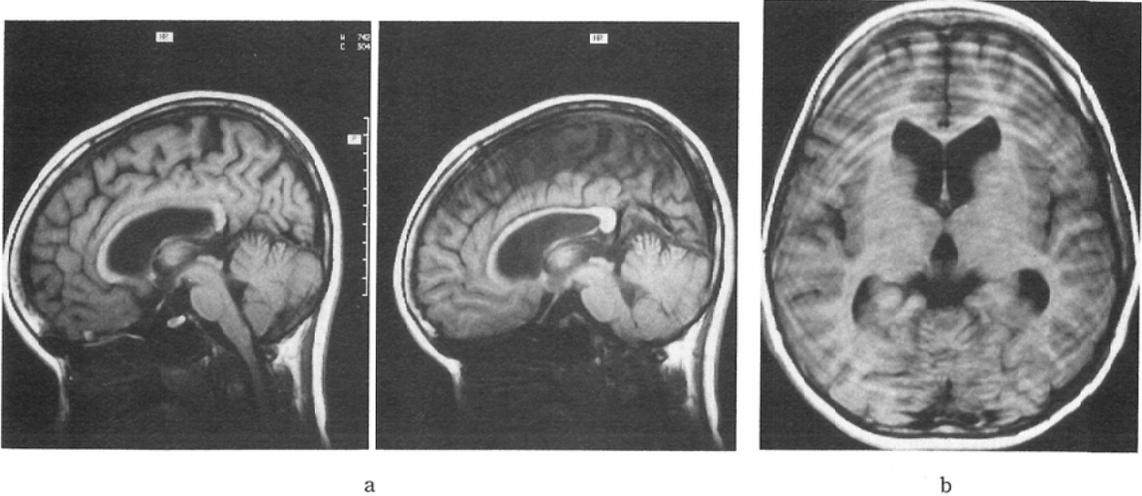


Fig. 4 Case No. 3. Sagittal T1-weighted images show narrowing of foramen magnum and upward displacement of brainstem. Deformity of brainstem is not obvious. Ventricular systems are not obstructed (a), but transverse T1-weighted image shows slightly dilated lateral and third ventricles (b).

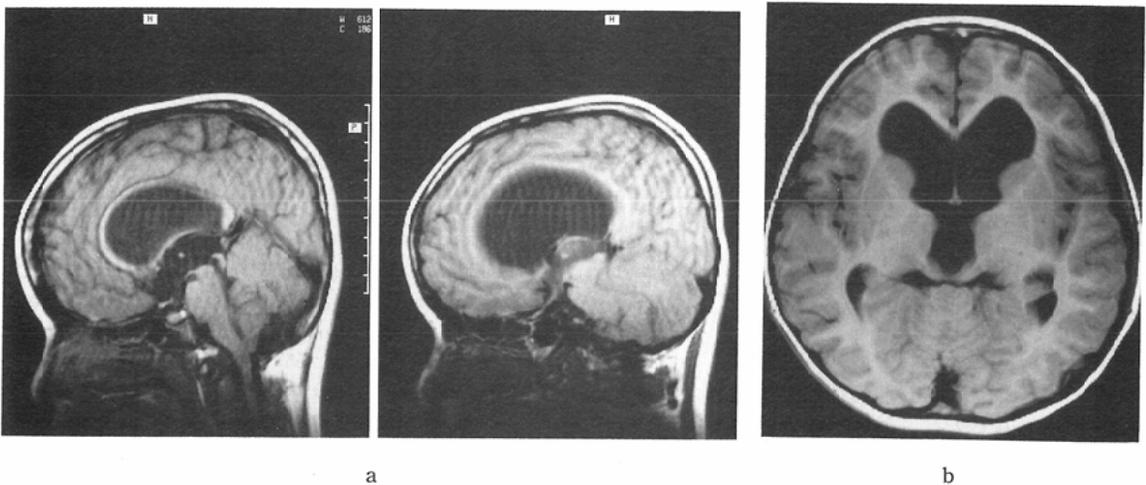


Fig. 5 Case No. 5. Sagittal T1-weighted images show narrowing of foramen magnum and deformity and upward displacement of brainstem (a). Lateral and third ventricles are dilated, but fourth ventricle and basal cistern is narrow. (a, b)

体は描出されないが、脳脊髄液を含むも膜下腔はT1強調画像で低信号にみられ、骨皮質とは容易に区別でき大後頭孔の狭小化の診断は可能であった。achondroplasiaは時に歯突起の変形を認め、それによる狭小化の可能性も考慮する必要があるが²⁾、今回の症例では歯突起の変形が狭小化の原因となっている症例はみられなかった。

脳幹部または頸髄の変形を3例に認めた。このうち、従来から言われている延髄から頸髄にかけての変形は、軽度なものも含め2例に認めた。また、今回われわれの症例では2例に橋に変形を認めた。われわれが検索しえた範囲では、これまでに橋の変形はThomasらのMRIを用いた論文で1例報告されている⁴⁾。われわれの症例と合わせ

て考えると、Achondroplasia の症例では橋の変形も延髄や頸髄の変形と同様におこりうすと考えられる。脳幹部の異常には somatosensory evoked potentials などの電気生理学的検査が行われるが、Achondroplasia の症例では頸髄から橋までに変形を認めることを考えると、異常部位を確定するうえで画像診断との対比が必要となる。これまで大後頭孔レベルの検査に対して CT の有用性を述べた報告もみられるが³⁾、CT では骨のアーチファクトがみられ矢状断像が再構成でしか得られない。橋を含めた脳幹部の変形の評価に必要な Achondroplasia の症例には MRI がより優れていると考えられた。

脳幹部の相対的な上方偏位については、achondroplasia が頭蓋骨のなかでも後頭骨、蝶形骨、側頭骨、篩骨といった頭蓋底を構成する骨の成長障害はみられるものの、頭蓋冠の成長障害はないためによるものと考えられ、同疾患の特徴と考えられる⁴⁾。

1例に明らかに拡張した直静脈洞を認めた。直静脈洞の拡張は、頸静脈孔の狭窄による頭蓋内静脈圧上昇によるものと考えられる¹²⁾¹³⁾。MRI は矢状断像にて非侵襲的に直静脈洞を観察でき有用と思われる。

水頭症は5例中3例に認めた。このうち3例とも脳室の拡大(内水頭症)のみを認め、Maytal らがいつているような両側前頭部中心のくも膜下腔の拡大と大脳半球間裂前方部の拡大(外水頭症)の所見は1例もみられず¹⁴⁾、諸家の報告と比較し外水頭症の頻度が少なくなっている¹¹⁾¹⁵⁾。一般的に achondroplasia の頭囲拡大率は生直後から1年間までが最も大きく、その後は正常例と同程度の成長率を示し、水頭症は進行しないと考えられる¹²⁾¹⁶⁾。また、くも膜下腔の拡大は同一症例の follow up により軽快したとの報告もある¹³⁾。我々の症例が頭囲拡大率の大きい生後1年までの症例を含んでおらず、6~19歳と比較的年長児であったことが外水頭症の頻度が少なかった原因かもしれない。

achondroplasia の水頭症の原因については、第4脳室の流出部での閉塞や脳室外脳槽での閉塞、

頸静脈孔の狭窄による静脈圧の上昇による脳脊髄液の循環障害などがあげられている¹²⁾¹³⁾¹⁵⁾¹⁷⁾。われわれの症例のうち症例2では、straight sinus は著明に拡張しており静脈圧の上昇が疑われるが水頭症はみられない。1例だけの所見で断定的ではないが、これは脳脊髄液の循環障害の説とは矛盾すると考えられた。そのほかの症例では特に新たな知見は得られなかったが、今後さらに症例を増やし検討していく必要があると考えられた。

まとめ

achondroplasia の5例に対し頭部 MRI を実施し次のような結果を得た。

大後頭孔レベルのくも膜下腔の狭小化を全例に認め、後頭骨の後方からの突出が特徴と思われた。

3例に脳幹部または頸髄の変形を認めた。そのうち2例には橋に変形を認めた。

脳幹部の相対的な上方偏位の所見を全例に認めた。

拡張した直静脈洞を1例に認めた。

水頭症を3例に認めた。

頭部 MRI は achondroplasia の症例に対し大後頭孔や脳幹部の状態、水頭症の有無やその原因を観察するうえで有用と思われた。

文 献

- 1) Kao SCS, Waziri MH, Smith WL, et al: MR Imaging of the craniovertebral junction, cranium, and brain in children with achondroplasia. *AJR* 153: 565-569, 1989
- 2) Reid CS, Pyeritz RE, Kopits SE, et al: Cervicomedullary compression in young patients with achondroplasia: Value of comprehensive neurologic and respiratory evaluation. *J Pediatr* 110: 522-530, 1987
- 3) Wang H, Rosenbaum AE, Reid CS, et al: Pediatric patients with achondroplasia: CT evaluation of the craniocervical junction. *Radiology* 164: 515-519, 1987
- 4) Thomas IT, Frias JL, Williams JL, Friedman WA: Magnetic resonance imaging in the assessment of medullary compression in achondroplasia. *Am J Dis Child* 142: 989-992, 1988
- 5) Pauli RM, Scott CI, Wassman ER, et al: Apnea and Sudden unexpected death in infants with achondroplasia. *J Pediatr* 104: 342-348, 1984

- 6) Fremion AS, Gerg BP, Kalsberk J: Apnea as the sole manifestation of cord compression in achondroplasia. *J Pediatr* 104: 398-401, 1984
- 7) Hecht JT, Butler IJ, Scott CI: Long-term neurological sequelae in achondroplasia. *Eur J Pediatr* 143: 58-60, 1984
- 8) Nelson FW, Goldie WD, Hecht JT, et al: Short-latency somatosensory evoked potentials in the management of patients with achondroplasia. *Neurology* 34: 1053-1058, 1984
- 9) 厚生省児童家庭局: 昭和55年乳幼児身体発育調査結果報告書, 東京, 1981
- 10) Igarashi M: Normal values for physical parameters of the hand, face and hand in Japanese children. *Jpn J Human Gent* 33: 9-31, 1988
- 11) Wolpert SM: Dural sinus configuration: Measure of congenital disease. *Radiology* 92: 1511-1516, 1969
- 12) Pierre-Kahn A, Hirsch JF, Renier D, et al: Hydrocephalus and achondroplasia. *Child's Brain* 7: 205-219, 1980
- 13) Yamada H, Nakamura S, Tajima M, et al: Neurological manifestations of pediatric achondroplasia. *J Neurosurg* 54: 49-57, 1981
- 14) Maytal J, Alvares LA, Elkin CM, et al: External hydrocephalus: Radiologic spectrum and differentiation from cerebral atrophy. *AJR* 148: 1223-1230, 1987
- 15) Mueller SM, Bell W, Cornell S, et al: Achondroplasia and hydrocephalus. *Neurology* 27: 430-434, 1977
- 16) Horton WA, Rotter JI, Rimoin DI, et al: Standard growth curves for achondroplasia. *J Pediatr* 93: 435-438, 1978
- 17) 佐藤雅春, 黒田良太郎, 渡部 優, 他: 比較的まれな原因による非交通性水頭症の2例—Dandy-Walker variant および軟骨異常栄養症のNMR所見について—, *CT研究*, 10: 333-336, 1988