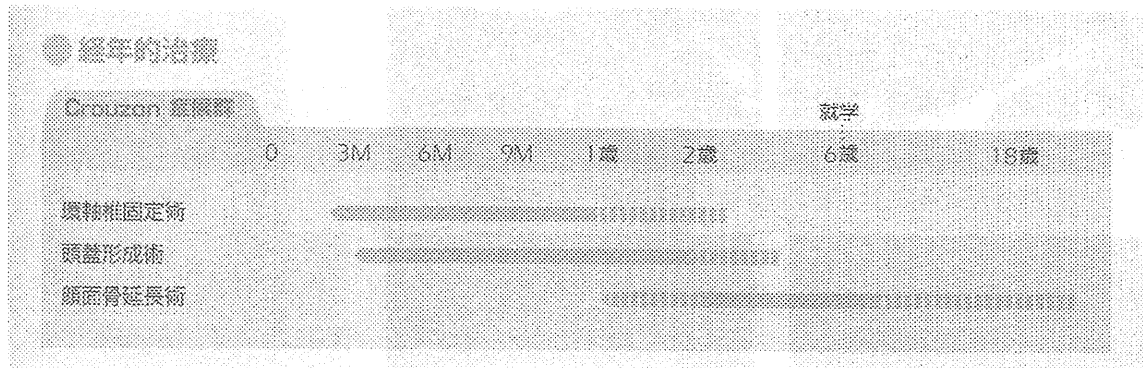


である。セファログラム分析などにより矯正歯科や歯科医と十分な検討により決定されなければならない。

評価) 頭部 X 線規格写真、オルソ

パントモグラフィー、デンタル撮影、3D-CT

6 中顔面前方移動術 (狭い上気道による睡眠時無呼吸の改善を含む)



Apert 症候群 : Apert syndrome acrocephalosyndactyly type I (尖頭合指趾症 I 型)

定義・概念・病因

1894 年 Wheaton が最初に記載した。1906 年フランスの小児科医 Apert が症候群として確立した。

常染色体優性遺伝。殆どが突然変異で、変異の由来は父由来。

責任遺伝子座 : 10q25-q26 責任遺伝子 : 約 5 つの FGFR2 変異が報告されているが、Ig II ドメインの変異 Ser252Try が 2/3、Ig III ドメインの変異 Pro253Arg が約 1/3 に認められ、他の変異はまれである。

発生頻度 : Cohen らは約 15.5/100 万人、英国では 1/16 万といわれている。神奈川県先天異常モニタリング調査では 1/15 万であった。

症状・診断

頭蓋 ; 冠状縫合の早期癒合により尖頭となる。しかし、Crouzon 症候群と比較して生後 1 年以内の頭蓋内圧

亢進所見は少ないと言われている。生下時に多くの症例で冠状縫合は早期癒合しているものの前頭縫合や大泉門は閉鎖しておらず頭蓋内圧亢進は早急に起こらないためと考えられる。広い大泉門に頭蓋内圧が集中し尖頭を呈する。進行性の水頭症もまれであるが、1 年以後の頭蓋容積の増大は必ずしも頭蓋内圧亢進を抑制するとはいえず、頭蓋内圧亢進と DQ や IQ との関連も明らかでない。自験例で Chiari 奇形は 0%(0/11)であった。頸椎に関しては環軸椎脱臼が 18%(2/11)に認められた。頸椎癒合は 55%(6/11)で特に下位頸椎 (C5-6) に多く認められた。

顔面 ; 上顎骨は低形成で硬口蓋は垂直的高位にある。主に上気道閉塞による睡眠時無呼吸や、時に突然死をみることがある。高口蓋を伴った硬軟口蓋裂もしくは軟口蓋裂を合併しやすく自験例で 55%(6/11)に認められた。

心・血管奇形；ファロー四徴症などを認める場合は重症度により頭蓋縫合早期癒合症や合指趾症を考慮し適切な手術時期を決定しなければならない。

四肢；肩関節形成不全と肘関節形成不全は自験例でCrouzon症候群よりも多くそれぞれ18%と36%であった。可動域の制限や短い上肢などは、程度により日常動作を制限する。

手指；合指症、遠位および近位指節間関節の骨性癒合、母指の橈側斜指変形を認める。Uptonらは3つに分類している。Type I：皮膚性合指は示・中・環指間および小指の一部にわたるが、遠位指節間関節の骨性合指は小指を除いた示・中・環指に認められる。Type II：皮膚性。骨性合指は示・中・環・小指間に認められるが、母指は多指との骨性癒合を認めない。Type III：最も変形が強く、母指から小指の皮膚性・骨性癒合を認める。爪甲癒合も認められ、手根骨、指節骨癒合による指列減少を認めることもある。

その他；まれに消化器系の奇形を認める。

成長・発達、生命予後：自験例でIQ70以下の症例は55%(6/11)であった。

評価

1 新生児科、循環器科 睡眠時無呼吸の評価（ポリソムノグラム、酸素飽和度）睡眠時無呼吸の有無をポリソムノグラム、酸素飽和度により評価する。呼吸障害は前後のおよび上

下的上顎低形成による狭い上気道が原因である。また、高口蓋による相対的に狭い鼻腔も関与する。

2 一般外科 消化管の評価

3 脳神経外科・整形外科 頸椎の評価（側面頸部X線撮影、CT）

4 整形外科的評価

関節など全身骨格の評価を行う。全身骨レントゲン評価および関節可動域の評価を行う。

5 形成外科・口腔外科 高口蓋が特徴的

6 眼科

眼の評価

a 視力、眼球突出度、両眼視機能、斜視、角膜の状態、眼底所見、眼脂培養（感染源としての可能性）。7) 頭蓋骨早期癒合や水頭症による脳圧亢進の評価として眼底所見は重要である。

8. 耳鼻科 中耳の評価、聴力検査
聴力：難聴の有無を出生後、早期に聴力スクリーニングにて行う。難聴を認めた場合は補聴器の装用が必要となることもある。また、外耳道閉鎖・狭窄 滲出性中耳炎の有無を調べる。

評価) 家人から睡眠時状態の聴取・ビデオ撮影、睡眠時SpO₂計測、apnea hypopnea indexの計測、ポリソムノグラフィー、胸部X線撮影、頭部X線規格写真、X線撮影(Waters)、CT、鼻咽腔・喉頭ファイバー検査、心臓超音波検査

9. 歯科 3. 歯科・矯正歯科

a.齲歯や埋伏歯の状態など感染源の把握。その他口腔内の状態を確認する。

b.治療計画 顔面硬組織の外科的治療に際しては最も重要な項目の一つである。セファログラム分析などにより矯正歯科や歯科医と十分な検討により決定されなければならない。

c.ブラッシング指導 保護者、患児の協力を要し、最も基本的であるが生涯を通して非常に重要である。

評価) 頭部 X 線規格写真、オルソパントモグラフィー、デンタル撮影、3D-CT

咬合、歯、口腔内の評価 (セファログラム、パントモ撮影、デンタル撮影)

10.精神運動発達

外科的治療前に言語、摂食・嚥下機能、発達心理評価は必ず行っておく。発達遅滞が疑われる場合には小児神経科医などの専門医に相談をし、療育訓練などを積極的に取り入れる必要がある。また、精神・心理面にお

いて思春期以降に自らの顔面に関する認識が高まり、社会参加を前に大きな心理的葛藤をもたらすこともある。長期的な心理サポート・カウンセリングの必要性も考慮する。

治療

1 心血管奇形、消化管奇形の外科的治療を最優先

2 頭蓋縫合早期癒合

水頭症 V-P シヤント術を施行する際には、頭蓋顔面手術を考慮し骨切り線や骨延長器などの妨げにならないようにする 1)

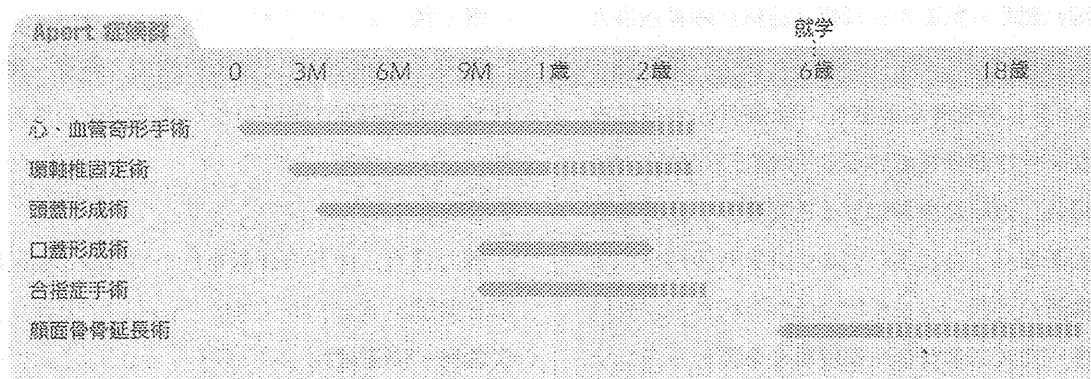
3 環軸椎不安定 固定術

4 合指症手術

5 硬軟口蓋裂 口蓋裂手術は1才前後だが、1才以内に手術することも可能であり上顎成長の妨げにはならない。

4 浸出生中耳炎に対する鼓膜開放術

7 中顔面前方移動術 (狭い上気道による睡眠時無呼吸の改善を含む)



Pfeiffer 症候群： Pfeiffer syndrome
定義・概念・病因
1964年 Pfeiffer により報告された。

常染色体優性遺伝
責任遺伝子座： 8p11.2-p11.1(FGFR1),
10q25-q26(FGFR2) 責任遺伝子：

FGFR 1の変異 Pro252Arg、FGFR2ではIg IIIドメイン（エクソン7-9）に集中している。

発生頻度：不明

症状・診断

頭蓋・顔面：頭蓋縫合早期癒合、幅広く平坦な鼻根と小さな鼻、耳介低位

四肢：幅広で短く外反した母指・母趾、皮膚性合指（示指・中指・環指間）が特徴。

3つの病型に分類される。特に2型ではクローバーリーフ頭蓋と水頭症が特徴で眼球突出も著しく、肘関節拘縮もある。

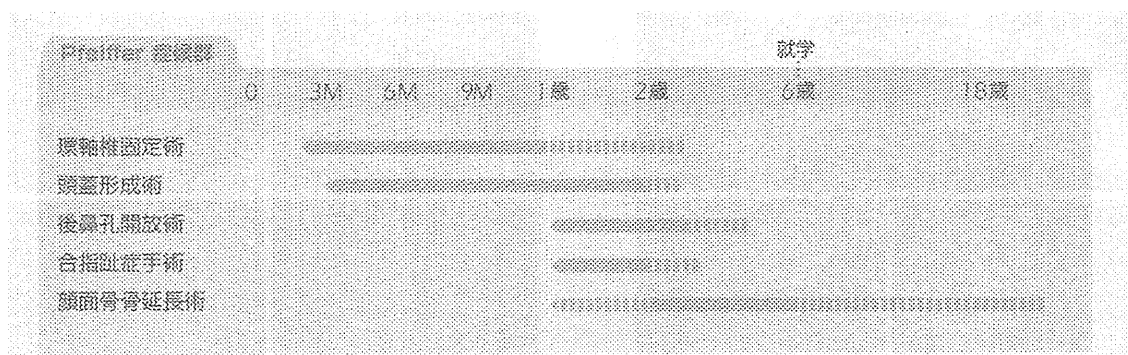
成長・発達、生命予後：一般に知能は正常であるが、上述の2,3型は重度精神遅滞を来す。

評価

1 新生児科、循環器科

治療

Crouzon 症候群に準じる。



Antley-Bixler syndrome

定義・概念・病因

1975年に Antley と Bixler により初例が報告された。

病因、病態：常染色体劣性遺伝。遺

伝子座：7q11.2 責任遺伝子：

POR(Cytochrome P450 oxidoreductase)

発生頻度：不明

症状・診断

頭蓋・顔面：頭蓋縫合早期癒合。洋梨状の鼻、耳介奇形、前後的上顎低形成（軽度）、後鼻孔狭窄

頸部：自験例 1/3 で外科的治療を要する環椎変形が認められた。

耳と聴力：耳介変形、外耳道閉鎖

歯：上顎低形成のため、叢生、小白歯の舌側偏位。後の顔面骨切り術のためにブラッシングは重要であるが、くも状指のためにやや困難である。

生殖器：女兒では外性器の異常。先天性副腎皮質過形成を認めることがある。副腎皮質ステロイドホルモン形成に関わる酵素（Cytochrome P450 oxidoreductase）の異常により発症するため、女兒では外性器の異常を来す。尿中ステロイドホルモンの定量が参考となる。

四肢：クモ状指、多発関節拘縮、上腕骨・橈骨の骨性癒合

成長・発達、生命予後：管理が適切

であれば、比較的良好な知的予後が期待できる。後鼻孔狭窄による呼吸障害と頭蓋縫合早期癒合症が予後を左右する。

評価

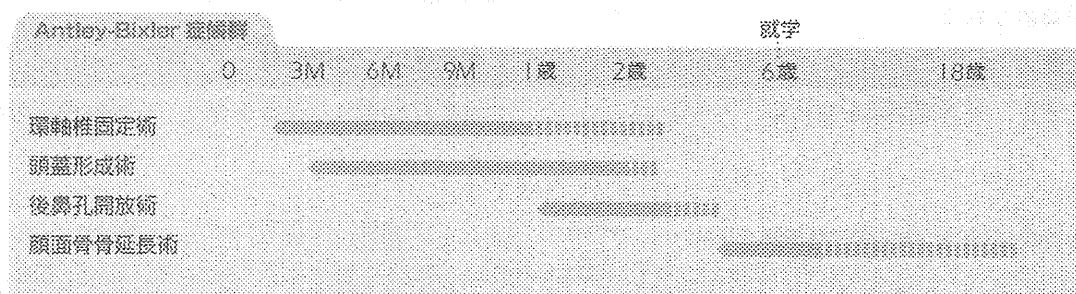
- 1 新生児科、循環器科 睡眠時無呼吸の評価（ポリソムノグラム、酸素飽和度）睡眠時無呼吸の有無をポリソムノグラム、酸素飽和度により評価する。後鼻孔狭窄/閉鎖
- 3 整形外科・脳神経外科 頸椎の評価（側面頸部 X 線撮影、CT、
- 5 耳鼻科 聴力検査

- 6 歯科 咬合、歯、口腔内の評価（セファログラム、パントモ撮影、デンタル撮影）
- 泌尿器科 腎・泌尿器生殖器奇形を疑い腹部超音波
- その他 尿検査（尿中ステロイドホルモンの定量）

治療

- 1 環軸椎固定術
- 2 頭蓋形成術
- 3 歯科矯正治療
- 4 中顔面前方移動術（狭い上気道による睡眠時無呼吸の改善を含む）

● 経年的治療



参考文献

I 総論

1. 関戸謙一他 :頭蓋縫合早期癒合症. 小児の脳神経 20:310-312, 2002
2. 島克司他:頭蓋底頸椎:移行部異常.最新脳神経外科学 690-4, 朝倉書店,1996
3. STUART L.WEINSTEIN :The Pediatric spine principles and practice. 2nd ed. 219-237,Lippincott
4. 太田富雄他:頭蓋骨・椎骨接合部の奇形.脳神経外科学 1325-1327,金芳堂,2000
5. Frank A.Papay:Clinical Review

- Laryngotracheal Anomalies in Children With Craniofacial Syndromes.The J craniofacial surgery 13:351-364,2002
6. Jean-Yves Sichel:management of Congenital Larygeal Malformations. Am J Otolaryngology 21:22-30, M.Michael Cohen,Jr Ruth E.MacLean :Craniosynostosis 2nd ed.184-194, OXFORD, 2000
7. 梶井正 黒木良和 新川詔夫他 :新先天奇形症候群アトラス.46-71,南弘堂,1998

小児の症候群 Vol164, 診断と治療社
2001

8. Anderson FM. Treatment of coronal and metopic synostosis: 107 cases. *Neurosurgery*. 1981 Feb;8(2):143-9.

9. Carr M, Posnick JC, Pron G, Armstrong D. Cranio-orbito-zygomatic measurements from standard CT scans in unoperated Crouzon and Apert infants: comparison with normal controls. *Cleft Palate Craniofac J*. 1992 Mar;29(2):129-36.

10. Cohen MM Jr. An etiologic and nosologic overview of craniosynostosis syndromes. *Birth Defects Orig Artic Ser*. 1975;11(2):137-89.

11. Cohen SR, Kawamoto HK Jr, Burstein F, Peacock WJ. Advancement-onlay: an improved technique of fronto-orbital remodeling in craniosynostosis. *Childs Nerv Syst*. 1991 Sep;7(5):264-71.

12. David DJ, Sheen R. Surgical correction of Crouzon syndrome. *Plast Reconstr Surg*. 1990 Mar;85(3):344-54.

13. Farkas LG, Posnick JC. Growth and development of regional units in the head and face based on anthropometric measurements. *Cleft Palate Craniofac J*. 1992 Jul;29(4):301-2.

14. Farkas LG, Posnick JC, Hreczko TM. Growth patterns of the face: a morphometric study. *Cleft Palate Craniofac J*. 1992 Jul;29(4):308-15.

15. Fernbach SK, Feinstein KA. The

deformed petrous bone: a new plain film sign of premature lambdoid synostosis. *AJR Am J Roentgenol*. 1991 Jun;156(6):1215-7.

16. Friede H, Lilja J, Andersson H, Johanson B. Growth of the anterior cranial base after craniotomy in infants with premature synostosis of the coronal suture. *Scand J Plast Reconstr Surg*. 1983;17(2):99-108.

17. Gillies H, Harriuson SH. Operative correction by osteotomy of recessed malar maxillary compound in a case of oxycephaly. *Br J Plast Surg*. 1950 Jul;3(2):123-7.

18. Guilleminault C. Obstructive sleep apnea syndrome and its treatment in children: areas of agreement and controversy. *Pediatr Pulmonol*. 1987 Nov-Dec;3(6):429-36.

19. Hoffman HJ, Mohr G. Lateral canthal advancement of the supraorbital margin. A new corrective technique in the treatment of coronal synostosis. *J Neurosurg*. 1976 Oct;45(4):376-81.

20. Hogeman KE, Willmar K. On le Fort III osteotomy for Crouzon's disease in children. Report of a four-year follow-up in one patient. *Scand J Plast Reconstr Surg*. 1974;8(1-2):169-72. No abstract available.

21. Jane JA, Park TS, Zide BM, Lambruschi P, Persing JA, Edgerton MT. Alternative techniques in the treatment of unilateral coronal syn-

- ostosis. *J Neurosurg.* 1984 Sep;61 (3): 550-6.
22. Kaban LB, Conover M, Mulliken JB. Midface position after Le Fort III advancement: a long-term follow-up study. *Abstract Cleft Palate J.* 1986 Dec;23 Suppl 1:75-7.
23. Kaiser G, Bittel M. Results of extended craniectomy including supraorbital advancement in premature coronal and frontal craniosynostosis. *Eur J Pediatr Surg.* 1991 Aug;1(4):227-9.
24. Kreiborg S, Prydsoe U, Dahl E, Fogh-Anderson P. Clinical conference I. Calvarium and cranial base in Apert's syndrome: an autopsy report. *Cleft Palate J.* 1976 Jul;13:296-303.
25. Kreiborg S, Björk A. Description of a dry skull with Crouzon syndrome. *Scand J Plast Reconstr Surg.* 1982;16(3):245-53.
26. Kreiborg S, Cohen MM Jr. The infant Apert skull. *Neurosurg Clin N Am.* 1991 Jul;2(3):551-4.
27. Kreiborg S, Marsh JL, Cohen MM Jr, Liversage M, Pedersen H, Skovby F, Børgesen SE, Vannier MW. Comparative three-dimensional analysis of CT-scans of the calvaria and cranial base in Apert and Crouzon syndromes. *J Craniomaxillofac Surg.* 1993 Jul;21 (5): 181-8.
28. Cohen MM Jr, Kreiborg S. Upper and lower airway compromise in the Apert syndrome. *Am J Med Genet.* 1992 Sep 1;44(1):90-3.
29. Marchac D. Radical forehead remodeling for craniostenosis. *Plast Reconstr Surg.* 1978 Jun;61(6):823-35.
30. Marchac D, Renier D, Jones BM. Experience with the "floating forehead". *Br J Plast Surg.* 1988 Jan;41(1):1-15.
31. Marsh JL, Gado M. Surgical anatomy of the craniofacial dysostoses: insights from CT scans. *Cleft Palate J.* 1982 Jul;19(3):212-21.
32. Marsh JL, Schwartz HG. The surgical correction of coronal and metopic craniosynostoses. *J Neurosurg.* 1983 Aug;59(2):245-51.
33. Marsh JL, Galic M, Vannier MW. The craniofacial anatomy of Apert syndrome. *Clin Plast Surg.* 1991 Apr;18(2):237-49.
34. McCarthy JG, Cocco PJ, Epstein F, Converse JM. Early skeletal release in the infant with craniofacial dysostosis: the role of the sphenozygomatic suture. *Plast Reconstr Surg.* 1978 Sep;62(3):335-46.
35. McCarthy JG, Epstein F, Sadove M, Grayson B, Zide B. Early surgery for craniofacial synostosis: an 8-year experience. *Plast Reconstr Surg.* 1984 Apr;73(4):521-33.
36. McCarthy JG, Grayson B, Bookstein F, Vickery C, Zide B. Le Fort III advancement osteotomy in

- the growing child. *Plast Reconstr Surg.* 1984 Sep;74(3):343-54.
37. McCarthy JG, La Trenta GS, Breitbart AS, Grayson BH, Bookstein FL. The Le Fort III advancement osteotomy in the child under 7 years of age. *Plast Reconstr Surg.* 1990 Oct;86(4):633-46; discussion 647-9.
38. McCarthy JG, Karp NS, LaTrenta GS, Thorne CH. The effect of early fronto-orbital advancement on frontal sinus development and forehead aesthetics. *Plast Reconstr Surg.* 1990 Dec;86(6):1078-84.
39. McCarthy JG, Glasberg SB, Cutting CB, Epstein FJ, Grayson BH, Ruff G, Thorne CH, Wisoff J, Zide BM. Twenty-year experience with early surgery for craniosynostosis: I. Isolated craniofacial synostosis--results and unsolved problems. *Plast Reconstr Surg.* 1995 Aug;96(2):272-83.
40. McCarthy JG, Cutting CB. The timing of surgical intervention in craniofacial anomalies. *Clin Plast Surg.* 1990 Jan;17(1):161-82.
41. Mohr G, Hoffman HJ, Munro IR, Hendrick EB, Humphreys RP. Surgical management of unilateral and bilateral coronal craniosynostosis: 21 years of experience. *Neurosurgery.* 1978 Mar-Apr;2(2):83-92.
42. Murray JE, Swanson LT. Midface osteotomy and advancement for craniosynostosis. *Plast Reconstr Surg.* 1968 Apr;41(4):299-306.
43. Ortiz-Monasterio F, del Campo AF, Carrillo A. Advancement of the orbits and the midface in one piece, combined with frontal repositioning, for the correction of Crouzon's deformities. *Plast Reconstr Surg.* 1978 Apr;61(4):507-16.
44. Persing J, Babler W, Winn HR, Jane J, Rodeheaver G. Age as a critical factor in the success of surgical correction of craniosynostosis. *J Neurosurg.* 1981 May;54(5):601-6.
45. Persing JA, Delashaw JB, Jane JA, Edgerton MT. Lambdoid synostosis: surgical considerations. *Plast Reconstr Surg.* 1988 Jun;81(6):852-60.
46. Posnick JC. Monobloc and facial bipartition osteotomies: a step-by-step description of the surgical technique. *J Craniofac Surg.* 1996 May;7(3):229-50; discussion 251.
47. Posnick JC, al-Qattan MM, Armstrong D. Monobloc and facial bipartition osteotomies for reconstruction of craniofacial malformations: a study of extradural dead space and morbidity. *Plast Reconstr Surg.* 1996 May;97(6):1118-28.
48. Posnick JC. Craniofacial dysostosis. Staging of reconstruction and management of the midface deformity. *Neurosurg Clin N Am.* 1991 Jul;2(3):683-702.
49. Posnick JC, Lin KY, Jhawar BJ,

- Armstrong D. Crouzon syndrome: quantitative assessment of presenting deformity and surgical results based on CT scans. *Plast Reconstr Surg.* 1993 Nov;92(6):1027-37.
50. Posnick JC, Lin KY, Jhawar BJ, Armstrong D. Apert syndrome: quantitative assessment by CT scan of presenting deformity and surgical results after first-stage reconstruction. *Plast Reconstr Surg.* 1994 Mar;93(3):489-97.
51. Renier D, Sainte-Rose C, Marchac D, Hirsch JF. Intracranial pressure in craniostenosis. *J Neurosurg.* 1982 Sep;57(3):370-7.
52. Renier D, Arnaud E, Cinalli G, Sebag G, Zerah M, Marchac D. Prognosis for mental function in Apert's syndrome. *J Neurosurg.* 1996 Jul;85(1):66-72.
53. Shillito J Jr, Matson DD. Craniosynostosis: a review of 519 surgical patients. *Pediatrics.* 1968 Apr;41(4):829-53.
54. Slate RK, Posnick JC, Armstrong DC, Buncic JR. Cervical spine subluxation associated with congenital muscular torticollis and craniofacial asymmetry. *Plast Reconstr Surg.* 1993 Jun;91(7):1187-95; discussion 1196-7.
55. Tessier P. Autogenous bone grafts taken from the calvarium for facial and cranial applications. *Clin Plast Surg.* 1982 Oct;9(4):531-8.
56. Tessier P. The definitive plastic surgical treatment of the severe facial deformities of craniofacial dysostosis. Crouzon's and Apert's diseases. *Plast Reconstr Surg.* 1971 Nov;48(5):419-42.
57. Wolfe SA, Morrison G, Page LK, Berkowitz S. The monobloc frontofacial advancement: do the pluses outweigh the minuses? *Plast Reconstr Surg.* 1993 May;91(6):977-87; discussion 988-9.
58. Tuite GF, Chong WK, Evanson J, Narita A, Taylor D, Harkness WF, Jones BM, Hayward RD. The effectiveness of papilledema as an indicator of raised intracranial pressure in children with craniosynostosis. *Neurosurgery.* 1996 Feb;38(2):272-8.
59. Waitzman AA, Posnick JC, Armstrong DC, Pron GE. Craniofacial skeletal measurements based on computed tomography: Part I. Accuracy and reproducibility. *Cleft Palate Craniofac J.* 1992 Mar;29(2):112-7.
60. Waitzman AA, Posnick JC, Armstrong DC, Pron GE. Craniofacial skeletal measurements based on computed tomography: Part II. Normal values and growth trends. *Cleft Palate Craniofac J.* 1992 Mar;29(2):118-28.
61. Wall SA, Goldin JH, Hockley AD, Wake MJ, Poole MD, Briggs M. Fronto-orbital re-operation in cran-

iosynostosis. *Br J Plast Surg.* 1994 Apr;47(3):180-4.

62. Whitaker LA, Bartlett SP, Schut L, Bruce D. Craniosynostosis: an analysis of the timing, treatment, and complications in 164 consecutive patients. *Plast Reconstr Surg.* 1987 Aug;80(2):195-212.

63. Wolfe SA, Morrison G, Page LK, Berkowitz S. The monobloc frontofacial advancement: do the pluses outweigh the minuses? *Plast Reconstr Surg.* 1993 May;91(6):977-87; discussion 988-9.

II 各論

Crouzon 症候群

1. 伊藤 進他:頭蓋縫合早期癒合症における Fibroblast Growth Factor Receptor 遺伝子の異常. *小児の脳神経*,25:18-22,2000

2. Reardon W, Winter RM, Rutland P et al: Mutations in the fibroblast growth factor receptor 2 gene cause Crouzon syndrome. *Nature Genet* 8:98-103,1994.

3. Anderson PJ, Hall CM, Evans RD, Jones BM, Hayward RD. The feet in Crouzon syndrome. *J Craniofac Genet Dev Biol.* 1997 Jan-Mar;17(1):43-7.

4. Cinalli G, Renier D, Sebag G, Sainte-Rose C, Arnaud E, Pierre-Kahn A. Chronic tonsillar herniation in Crouzon's and Apert's syndromes: the role of premature synostosis of

the lambdoid suture. *J Neurosurg.* 1995 Oct;83(4):575-82.

5. Cohen MM Jr. An etiologic and nosologic overview of craniosynostosis syndromes. *Birth Defects Orig Artic Ser.* 1975;11(2):137-89.

6. Cohen MM Jr. Transforming growth factor beta s and fibroblast growth factors and their receptors: role in sutural biology and craniosynostosis. *J Bone Miner Res.* 1997 Mar;12(3):322-31. Review. No abstract available.

7. Cohen MM Jr, Kreiborg S. Birth prevalence studies of the Crouzon syndrome: comparison of direct and indirect methods. *Clin Genet.* 1992 Jan;41(1):12-5.

8. Devine P, Bhan I, Feingold M, Leonidas JC, Wolpert SM. Completely cartilaginous trachea in a child with Crouzon syndrome. *Am J Dis Child.* 1984 Jan;138(1):40-3.

9. Don N, Siggers DC. Cor pulmonale in Crouzon's disease. *Arch Dis Child.* 1971 Jun;46(247):394-6.

10. Francis PM, Beals S, ReKate HL, Pittman HW, Manwaring K, Reiff J. Chronic tonsillar herniation and

11. Crouzon's syndrome. *Pediatr Neurosurg.* 1992;18(4):202-6

12. Hall BD, Smith DW, Shiller JG. Kleeblattschädel (cloverleaf) syndrome: severe form of Crouzon's disease? *J Pediatr.* 1972 Mar;80(3):526-8. No abstract available.

13. Kaler SG, Bixler D, Yu PL. Radiographic hand abnormalities in fifteen cases of Crouzon syndrome. *J Craniofac Genet Dev Biol.* 1982;2 (3): 205-13.
14. Kolar JC, Munro IR, Farkas LG. Patterns of dysmorphology in Crouzon syndrome: an anthropometric study. *Cleft Palate J.* 1988 Jul;25(3):235-44.
15. Kreiborg S. Crouzon Syndrome. A clinical and roentgencephalometric study. *Scand J Plast Reconstr Surg Suppl.* 1981;18:1-198.
16. Kreiborg S. Craniofacial growth in plagiocephaly and Crouzon syndrome. *Scand J Plast Reconstr Surg.* 1981;15(3):187-97.
17. Kreiborg S, Björk A. Description of a dry skull with Crouzon syndrome. *Scand J Plast Reconstr Surg.* 1982;16(3):245-53.
18. Kreiborg S, Jensen BL. Variable expressivity of Crouzon's syndrome within a family. *Scand J Dent Res.* 1977 Mar;85(3):175-84.
19. Kreiborg S, Marsh JL, Cohen MM Jr, Liversage M, Pedersen H, Skovby F, Børgesen SE, Vannier MW. Comparative three-dimensional analysis of CT-scans of the calvaria and cranial base in Apert and Crouzon syndromes. *J Craniomaxillofac Surg.* 1993 Jul;21 (5):181-8.
20. Martinez-Perez D, Vander Woude DL, Barnes PD, Scott RM, Mulliken JB. Jugular foraminal stenosis in Crouzon syndrome. *Pediatr Neurosurg.* 1996 Nov;25(5):252-5.
21. Murdoch-Kinch CA, Ward RE. Metacarpophalangeal analysis in Crouzon syndrome: additional evidence for phenotypic convergence with the acrocephalosyndactyly syndromes. *Am J Med Genet.* 1997 Nov 28;73(1):61-6.
22. Murdoch-Kinch CA, Bixler D, Ward RE. Cephalometric analysis of families with dominantly inherited Crouzon syndrome: an aid to diagnosis in family studies. *Am J Med Genet.* 1998 Jun 5;77(5):405-11.
23. Navarrete C, Peña R, Peñaloza R, Salamanca F. Germinal mosaicism in Crouzon syndrome. A family with three affected siblings of normal parents. *Clin Genet.* 1991 Jul;40(1):29-34
24. Peterson SJ, Pruzansky S. Palatal anomalies in the syndromes of Apert and Crouzon. *Cleft Palate J.* 1974 Oct;11:394-403.
25. Peterson-Falzone SJ, Pruzansky S, Parris PJ, Laffer JL. Nasopharyngeal dysmorphology in the syndromes of Apert and Crouzon. *Cleft Palate J.* 1981 Oct;18(4):237-50.
26. Pinkerton OD, Pinkerton FJ. Hereditary craniofacial dysplasia. *Am J Ophthalmol.* 1952;35(4):500-6.
27. Rollnick BR. Germinal

mosaicism in Crouzon syndrome. Clin Genet. 1988 Mar;33(3):145-50.

28. Shiller, JG. Craniofacial dysostosis of Crouzon; a case report and pedigree with emphasis on heredity. Pediatrics. 1959 Jan;23(1 Part 1):107-12.

29. Vulliamy DG, Normandale PA. Cranio-facial Dysostosis in a Dorset Family. Arch Dis Child. 1966 Aug;41 (218):375-82.

30. Wood-Smith D, Epstein F, Morello D. Transcranial decompression of the optic nerve in the osseous canal in Crouzon's disease. Clin Plast Surg. 1976 Oct;3(4):621-3.

Apert 症候群

1. Wilkie AOM, Slaney SF, Oldridge M et al: Apert syndrome results from localized mutations of FGFR2 and is allelic with Crouzon syndrome. Nature Genet 9:165-172, 1995.

2. Mulvihill JJ: Craniofacial syndrome: No such thing as a single gene disease. Nature Genet 9:101-103, 1995.

3. Cohen MM Jr Kreiborg: Birth prevalence study of the Apert syndrome. Am J Med Genet 42:655-659 1992

4. Allanson JE. Germinal mosaicism in Apert syndrome. Clin Genet. 1986 May;29(5):429-33.

5. Anderson J, Burns HD, Enriquez-Harris P, Wilkie AO, Heath JK.

Apert syndrome mutations in fibroblast growth factor receptor 2 exhibit increased affinity for FGF ligand. Hum Mol Genet. 1998 Sep;7(9):1475-83.

6. Atherton DJ, Rebello T. Apert's syndrome with severe acne vulgaris. Proc R Soc Med. 1976 Jul;69(7):517-8.

7. Beligere N, Harris V, Pruzansky S. Progressive bony dysplasia in Apert syndrome. Radiology. 1981 Jun; 139(3)

8. Bergstrom L, Neblett LM, Hemenway WG. Otologic manifestations of acrocephalosyndactyly. Arch Otolaryngol. 1972 Aug;96(2):117-23.

9. Carstam N, Theander G. Surgical treatment of clinodactyly caused by longitudinally bracketed diaphysis ("delta phalanx"). Scand J Plast Reconstr Surg. 1975;9(3):199-202.

10. Chenoweth-Mitchell C, Cohen GR. Prenatal sonographic findings of Apert syndrome. J Clin Ultrasound. 1994 Oct;22(8):510-4.

11. Cohen MM Jr. An etiologic and nosologic overview of craniosynostosis syndromes. Birth Defects Orig Artic Ser. 1975;11(2):137-89.

12. Cohen MM Jr. Craniosynostosis and syndromes with craniosynostosis: incidence, genetics, penetrance, variability, and new syndrome updating. Birth Defects Orig Artic Ser. 1979;15(5B):13-63.

13. Cohen MM Jr. Transforming

- growth factor beta s and fibroblast growth factors and their receptors: role in sutural biology and craniosynostosis. *J Bone Miner Res.* 1997 Mar;12(3):322-31.
14. Cohen MM Jr, Kreiborg S. The central nervous system in the Apert syndrome. *Am J Med Genet.* 1990 Jan;35(1):36-45.
15. Cohen MM Jr, Kreiborg S. Genetic and family study of the Apert syndrome. *J Craniofac Genet Dev Biol.* 1991 Jan-Mar;11(1):7-17.
16. Cohen MM Jr, Kreiborg S. Visceral anomalies in the Apert syndrome. *Am J Med Genet.* 1993 Mar 15;45(6):758-60.
17. Cohen MM Jr, Kreiborg S. Growth pattern in the Apert syndrome. *Am J Med Genet.* 1993 Oct 1;47(5):617-23.
18. Cohen MM Jr, Kreiborg S. Hands and feet in the Apert syndrome. *Am J Med Genet.* 1995 May 22;57(1):82-96.
19. Cohen MM Jr, Kreiborg S. Cutaneous manifestations of Apert syndrome. *Am J Med Genet.* 1995 Jul 31;58(1):94-6. No abstract available
20. Cohen MM Jr, Kreiborg S. Suture formation, premature sutural fusion, and suture default zones in Apert syndrome. *Am J Med Genet.* 1996 Apr 24;62(4):339-44.
21. Dell PC, Sheppard JE. Deformities of the great toe in Apert's syndrome. *Clin Orthop Relat Res.* 1981 Jun;(157):113-8.
22. Farkas LG. Ear morphology in Treacher Collins', Apert's, and Crouzon's syndromes. *Arch Otorhinolaryngol.* 1978 Mar 3;220(1-2):153-7.
23. Farkas LG, Kolar JC, Munro IR. Craniofacial disproportions in Apert's syndrome: an anthropometric study. *Cleft Palate J.* 1985 Oct;22(4):253-65.
24. Fereshetian S, Upton J. The anatomy and management of the thumb in Apert syndrome. *Clin Plast Surg.* 1991 Apr;18(2):365-80.
25. Golabi M, Edwards MS, Ousterhout DK. Craniosynostosis and hydrocephalus. *Neurosurgery.* 1987 Jul;21(1):63-7.
26. Gosain AK, McCarthy JG, Glatt P, Staffenberg D, Hoffmann RG. A study of intracranial volume in Apert syndrome. *Plast Reconstr Surg.* 1995 Feb;95(2):284-95.
27. Gosain AK, McCarthy JG, Wisoff JH. Morbidity associated with increased intracranial pressure in Apert and Pfeiffer syndromes: the need for long-term evaluation. *Plast Reconstr Surg.* 1996 Feb;97(2):292-301.
28. Gould HJ, Caldarelli DD. Hearing and otopathology in Apert syndrome. *Arch Otolaryngol.* 1982 Jun;108(6):347-9.

29. Grayhack JJ, Wedge JH. Anatomy and management of the leg and foot in Apert syndrome. *Clin Plast Surg*. 1991 Apr;18(2):399-405.
30. Green SM. Pathological anatomy of the hands in Apert's syndrome. *J Hand Surg Am*. 1982 Sep;7(5):450-3.
31. Hogan GR, Bauman ML. Hydrocephalus in Apert's syndrome. *J Pediatr*. 1971 Nov;79(5):782-7.
32. Hoover GH, Flatt AE, Weiss MW. The hand and Apert's syndrome. *J Bone Joint Surg Am*. 1970 Jul;52(5):878-95.
33. Kaloust S, Ishii K, Vargervik K. Dental development in Apert syndrome. *Cleft Palate Craniofac J*. 1997 Mar;34(2):117-21.
34. Kasser J, Upton J. The shoulder, elbow, and forearm in Apert syndrome. *Clin Plast Surg*. 1991 Apr;18(2):381-9.
35. Kreiborg S, Aduss H, Cohen MM Jr. Cephalometric study of the Apert syndrome in adolescence and adulthood. *J Craniofac Genet Dev Biol*. 1999 Jan-Mar;19(1):1-11.
36. Kreiborg S, Barr M Jr, Cohen MM Jr. Cervical spine in the Apert syndrome. *Am J Med Genet*. 1992 Jul 1;43(4):704-8.
37. Kreiborg S, Cohen MM Jr. Characteristics of the infant Apert skull and its subsequent development. *J Craniofac Genet Dev Biol*. 1990;10(4):399-410.
38. Lajeunie E, Cameron R, El Ghouzzi V, de Parseval N, Journeau P, Gonzales M, Delezoide AL, Bonaventure J, Le Merrer M, Renier D. Clinical variability in patients with Apert's syndrome. *J Neurosurg*. 1999 Mar;90(3):443-7.
39. Lefebvre A, Travis F, Arndt EM, Munro IR. A psychiatric profile before and after reconstructive surgery in children with Apert's syndrome. *Br J Plast Surg*. 1986 Oct; 39(4) : 510-3.
40. Maksem JA, Roessmann U. Apert's syndrome with central nervous system anomalies. *Acta Neuropathol*. 1979 Oct;48(1):59-61.
41. Margolis S, Siegel IM, Choy A, Breinin GM. Oculocutaneous albinism associated with Apert's syndrome. *Am J Ophthalmol*. 1977 Dec;84(6):830-9.
42. Margolis S, Siegel IM, Choy A, Breinin GM. Depigmentation of hair, skin, and eyes associated with the Apert syndrome. *Birth Defects Orig Artic Ser*. 1978;14(6B):341-60.
43. Moloney DM, Slaney SF, Oldridge M, Wall SA, Sahlin P, Stenman G, Wilkie AO. Exclusive paternal origin of new mutations in Apert syndrome. *Nat Genet*. 1996 May;13(1):48-53.
44. Moore MH, Bourne AJ. Cranial suture disease in the Apert's syndrome infant. *J Craniofac Surg*. 1996

Jul;7(4):271-4.

45. Munro CS, Wilkie AO. Epidermal mosaicism producing localised acne: somatic mutation in FGFR2. *Lancet*. 1998 Aug 29;352(9129):704-5.

46. Noetzel MJ, Marsh JL, Palkes H, Gado M. Hydrocephalus and mental retardation in craniosynostosis. *JPediatr*. 1985 Dec;107(6):885-92.

47. Oldridge M, Zackai EH, McDonald-McGinn DM, Iseki S, Morriss-Kay GM, Twigg SR, Johnson D, Wall SA, Jiang W, Theda C, Jabs EW, Wilkie AO. De novo allelic insertions in FGFR2 identify a distinct pathological basis for Apert syndrome. *Am J Hum Genet*. 1999 Feb;64(2):446-61.

48. Patton MA, Goodship J, Hayward R, Lansdown R. Intellectual development in Apert's syndrome: a long term follow up of 29 patients. *J Med Genet*. 1988 Mar;25(3):164-7.

49. Phillips SG, Miyamoto RT. Congenital conductive hearing loss in Apert syndrome. *Otolaryngol Head Neck Surg*. 1986 Nov;95(4):429-33.

50. Renier D, Arnaud E, Cinalli G, Sebag G, Zerah M, Marchac D. Prognosis for mental function in Apert's syndrome. *J Neurosurg*. 1996 Jul;85(1):66-72.

51. Upton J. Apert syndrome. Classification and pathologic anatomy of limb anomalies. *Clin Plast*

Surg. 1991 Apr;18(2):321-55.

52. Wilkie AO, Slaney SF, Oldridge M, Poole MD, Ashworth GJ, Hockley AD, Hayward RD, David DJ, Pulley LJ, Rutland P, et al. Apert syndrome results from localized mutations of FGFR2 and is allelic with

Pfeiffer 症候群

1. Alvarez MP, Crespi PV, Shanske AL. Natal molars in Pfeiffer syndrome type 3: a case report. *J Clin Pediatr Dent*. 1993 Fall;18(1):21-4.

2. Anderson PJ, Hall CM, Evans RD, Jones BM, Harkness W, Hayward RD. Cervical spine in Pfeiffer's syndrome. *J Craniofac Surg*. 1996 Jul;7(4):275-9.

3. Anderson PJ, Hall CM, Evans RD, Jones BM, Hayward RD. The feet in Pfeiffer's syndrome. *J Craniofac Surg*. 1998 Jan;9(1):83-7.

4. Baraitser M, Bowen-Bravery M, Saldaña-Garcia P. Pitfalls of genetic counselling in Pfeiffer's syndrome. *J Med Genet*. 1980 Aug;17(4):250-6.

5. Barone CM, Marion R, Shanske A, Argamaso RV, Shprintzen RJ. Craniofacial, limb, and abdominal anomalies in a distinct syndrome: relation to the spectrum of Pfeiffer syndrome type 3. *Am J Med Genet*. 1993 Mar 15;45(6):745-50.

6. Bernstein PS, Gross SJ, Cohen DJ, Tiller GR, Shanske AL, Bombard AT, Marion RW. Prenatal diagnosis

- of type 2 Pfeiffer syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1996 Dec;8(6):425-8.
7. Cornejo-Roldan LR, Roessler E, Muenke M. Analysis of the mutational spectrum of the FGFR2 gene in Pfeiffer syndrome. *Hum Genet.* 1999 May;104(5):425-31.
 8. Cracco J, Martzolf J, Carpenter GG, Jackson L, O'Hara AE. Pfeiffer syndrome: an unusual type of acrocephalosyndactyl with broad thumbs and great toes. *Neurology.* 1970 Apr;20(4):414.
 9. Eaton AP, Sommer A, Sayers MP. The Kleeblattschädel anomaly. *Birth Defects Orig Artic Ser.* 1975 ;11(2): 238-46
 10. Goldfischer ER, Cromie WJ. Bilateral suprarenal cryptorchidism in a patient with the Pfeiffer syndrome. *J Urol.* 1997 Aug;158(2):597-8.
 11. Gripp KW, Stolle CA, McDonald-McGinn DM, Markowitz RI, Bartlett SP, Katowitz JA, Muenke M, Zackai EH. Phenotype of the fibroblast growth factor receptor 2 Ser351Cys mutation: Pfeiffer syndrome type III. *Am J Med Genet.* 1998 Jul 24;78 (4): 356-60.
 12. Hodach RJ, Viseskul C, Gilbert EF, Herrmann JP, Wolfson JJ, Kaveggia EG, Opitz JM. Studies of malformation syndromes in man XXXVI: the Pfeiffer syndrome, association with Kleeblattschädel and multiple visceral anomalies. Case report and review. *Z Kinderheilkd.* 1975;119(2):87-103.
 13. Kerr NC, Wilroy RS Jr, Kaufman RA. Type 3 Pfeiffer syndrome with normal thumbs. *Am J Med Genet.* 1996 Dec 11;66(2):138-43.
 14. Kreiborg S, Cohen MM Jr. A severe case of Pfeiffer syndrome associated with stub thumb on the maternal side of the family. *J Craniofac Genet Dev Biol.* 1993 Apr-Jun;13(2):73-5.
 15. Kroczek RA, Mühlbauer W, Zimmermann I. Cloverleaf skull associated with Pfeiffer syndrome: pathology and management. *Eur J Pediatr.* 1986 Oct;145(5):442-5.
 16. Lajeunie E, Ma HW, Bonaventure J, Munnich A, Le Merrer M, Renier D. FGFR2 mutations in Pfeiffer syndrome. *Nat Genet.* 1995 Feb;9(2):108.
 17. Lodge ML, Moore MH, Hanieh A, Trott JA, David DJ. The cloverleaf skull anomaly: managing extreme cranio-orbitofaciostenosis. *Plast Reconstr Surg.* 1993 Jan;91(1):1-9; discussion 10-4.
 18. Martinelli P, Paladini D, D'Armiento M, Scarano G. Prenatal diagnosis of cloverleaf skull in the subtype 2 Pfeiffer syndrome. *Clin Dysmorphol.* 1997 Jan;6(1):89-90.
 19. Martzolf JT, Cracco JB,

- Carpenter GG, O'Hara AE. Pfeiffer syndrome. An unusual type of acrocephalosyndactyly with broad thumbs and great toes. *Am J Dis Child.* 1971 Mar;121(3):257-62.
20. Moore MH, Lodge ML, Clark BE. Spinal anomalies in Pfeiffer syndrome. *Cleft Palate Craniofac J.* 1995 May;32(3):251-4.
21. Muenke M, Schell U, Hehr A, Robin NH, Losken HW, Schinzel A, Pulley LJ, Rutland P, Reardon W, Malcolm S, et al. A common mutation in the fibroblast growth factor receptor 1 gene in Pfeiffer syndrome. *Nat Genet.* 1994 Nov;8(3):269-74.
22. Naveh Y, Friedman A. Pfeiffer syndrome: report of a family and review of the literature. *J Med Genet.* 1976 Aug;13(4):277-80.
23. Noorily MR, Farmer DL, Belenky WM, Philippart AI. Congenital tracheal anomalies in the craniosynostosis syndromes. *J Pediatr Surg.* 1999 Jun;34(6):1036-9.
24. Ohashi H, Nishimoto H, Nishimura J, Sato M, Imaizumi S, Aihara T, Fukushima Y. Anorectal anomaly in Pfeiffer syndrome. *Clin Dysmorphol.* 1993 Jan;2(1):28-33.
25. Resnick DK, Pollack IF, Albright AL. Surgical management of the cloverleaf skull deformity. *Pediatr Neurosurg.* 1995;22(1):29-37; discussion 238.
26. Robin NH, Scott JA, Arnold JE, Goldstein JA, Shilling BB, Marion RW, Cohen MM Jr. Favorable prognosis for children with Pfeiffer syndrome types 2 and 3: implications for classification. *Am J Med Genet.* 1998 Jan 23;75(3):240-4.
27. Stone P, Trevenen CL, Mitchell I, Rudd N. Congenital tracheal stenosis in Pfeiffer syndrome. *Clin Genet.* 1990 Aug;38(2):145-8.
28. Thompson DN, Hayward RD, Harkness WJ, Bingham RM, Jones BM. Lessons from a case of kleeblattschädel. Case report. *J Neurosurg.* 1995 Jun;82(6):1071-4.
29. Vallino-Napoli LD. Audiologic and otologic characteristics of Pfeiffer syndrome. *Cleft Palate Craniofac J.* 1996 Nov;33(6):524-9.
30. Van Dyke DC, Zackai EH, Diamond GR. Clinical observation: ocular abnormalities in a patient with Pfeiffer syndrome (acrocephalosyndactyly, type V). *J Clin Dysmorphol.* 1983 Winter;1(4):2-5.
- Antley-Bixler 症候群
1. Antley RM, Bixler D: Trapezoidocephaly, midface hypoplasia and cartilage abnormalities with multiple synostosis and skeletal fractures. *Birth Defects Orig Art, Ser X12* 397-401 1975
2. Chun K, Siegel-Bartelt J, Chitayat D et al: FGFR2 mutation associated

with clinical manifestations consistent with Antley-Bixler syndrome. *Am J Med Genet* 77:219-224, 1998.

3. Antley-Bixler 症候群の 1 例 松尾 真理他 こども医療センター医学誌 第 30 巻第 4 号 p17-22

4. Fluck, CE et al: Mutant P450 oxidoreductase causes disordered steroidogenesis with and without Antley-Bixler syndrome. *Nature Genet.* 36: 228-230, 2004.

資料 2

症候性頭蓋縫合早期癒合症(クルーゾン/アペール/パイファー/アントレー・ビクスラー症候群)に対する延長距離と方向を制御できる新しいハイブリッド型顔面骨延長システム

研究代表者 小林眞司 神奈川県立こども医療センター 部長

研究要旨

症候性頭蓋縫合早期癒合症は低い頻度にもかかわらず、症状は複雑である。これらの症候群は専門的・集学的治療を必要とするが、国内外においても適切な治療時期や方法は確立されていない。特に、顔面骨の低形成に起因する致死的な睡眠時無呼吸に関する機能的問題と顔貌に関する整容的問題の治療の確立が急務である。

我々は、機能的問題を解決するために、睡眠時無呼吸症状に対する新規治療法である「3次元角度可変型顔面骨延長装置」を用いた「ハイブリッド型顔面骨延長システム」を開発し、クルーゾン症候群 4 症例とアペール症候群 1 症例に臨床応用した(倫理委員会承認済)。本システムにより従来 2-3 回行われていた長時間の手術(10-20 時間)が 1 回で済むと予想され、社会的・経済的負担の軽減に大きく寄与することが期待される。今後、高度先進医療の申請を予定している。

本症候群は、成人に至るまで多くの外科的治療を必要とし、患児の苦痛だけでなく、社会的・経済的な負担は極めて大きい。「3次元角度可変型顔面骨延長法」により、比較的速やかに治療の改善が図られることが期待される。

研究分担者氏名

黒澤健司 神奈川県立こども医療センター 部長

安達昌功 神奈川県立こども医療センター 部長

伊藤進 神奈川県立こども医療センター 部長

研究協力者氏名

杉本孝之 神奈川県立こども医療センター

菅原順 神奈川県立こども医療センター

錦織岳志 神奈川県立こども医療センター

A. 研究目的

本研究は、症候性頭蓋縫合早期癒合症における致死的な睡眠時無呼吸に対する「顔面骨延長法」の開発を目的とする。

顔面骨延長法は重要な手技であり¹⁾、これまでに創外固定型や創内固定型の延長装置が開発され、使用されてきた²⁻⁶⁾。一般的に、成人に近い年齢であれば

(我々の経験では12歳以上)、顔面骨の位置決めが比較的容易にでき、延長距離も設定しやすく、1回の顔面骨延長法で済むのに対し(図1)、就学前の小児に顔面骨延長法を行った場合は2回以上の手術が必要である(図2)。症候性頭蓋縫合早期癒合症は数多くの手術を受ける必要があり、患児の負担は極めて大きい(図3)。就学前の小児で2回以上の手術が必要な理由は、小児ではかなりの過延長(Overcorrection)が必要であるだけでなく、眼窩下縁と前鼻棘の延長すべき方向が異なっているためである。従来の延長装置では、小児の症候性頭蓋縫合早期癒合症に対して再現性良く延長距離と延長方向を制御することは非常に困難であった⁷⁾。現在使用されている創外型と創内型の骨延長装置の長所短所を挙げると、創外型骨延長装置では延長方向の制御が可能だが、牽引する力が十分でないために延長距離に制限があり、顔面の十分な過延長を行うことは難しい^{7,8)}。一方、創内型骨延長装置は押し出す力が強いが、装着後の延長方向の制御が不可能である⁹⁾。

我々は、これら両者の問題点を解決するために延長距離と方向を共に制御できる新しい顔面骨延長システムを開発した。その方法と短期結果について報告する。

B. 研究方法

新しい「ハイブリッド型顔面骨延長システム」の開発

企業と協同して新規の「3次元角度可変型顔面骨延長装置」を用いた「ハイブリッ

ド型顔面骨延長システム」を開発する。平成22年3月に神奈川県立こども医療センター倫理委員会承認の下に、臨床応用を行う。対象は、クルーズン症候群4例、アペール症候群1例である。本システムは創内型延長装置である新規「3次元角度可変型顔面骨延長装置」と従来の創外型骨延長装置の両者を使用するために「ハイブリッド型顔面骨延長システム」と名付けられた。創内型は、新しく開発した3次的に角度を変えられる骨延長装置を用いる。年齢により頭蓋顔面の大きさが異なるために、就学前(6歳未満)と就学後(6歳以上)の症例に合わせて直径15mmと20mmの2種類の「3次元角度可変型顔面骨延長装置」を作製して使用する。一方、創外型は、従来のハロー型骨延長装置(halo-type external distraction device (RED system, Martin LP, Jacksonville, FL, USA)を用いる⁵⁾。本システムのコンセプトは、術後における延長方向の制御は創外型骨延長装置で行い、延長距離の制御は角度可変型の創内型骨延長装置で行うことである(図4)。

外科的手技

症候性頭蓋縫合早期癒合症に対する手術は、頭皮冠状切開によりLe Fort III型骨切術を行い、直径2mmのKirschner wireを頬骨-頬骨間に通す。このKirschner wireに角度可変型の創内型延長装置の前方部分を差し込んで固定した後に、後方部分を側頭骨にスクリューにて固定する。一方、創外型骨延長装置の牽引用Surgical wireは、左右計4本使用する。Surgical wireは、梨状口下