

目で見る胎児・新生児の病態

Visualized Fetal & Neonatal Disease

顔貌でわかる先天性心疾患

総括コメント

現在、先天性心疾患の診断は心エコーなどの画像診断で行われることが多いが、その特有な顔貌から診断できる先天性心疾患も多い。

臨床医学の基本である身体所見であることを再認識するために、今回は21トリソミーなどの染色体異常疾患以外の代表的な3症候群(22q11.2欠失症候群, Noonan症候群, Williams症候群)について、顔貌を中心に成因も含めて解説をお願いした。さらに、これらの症候群の心疾患以外の特徴的な症状や所見についても解説いただいた。

(長野県立こども病院循環器センター長 安河内 聡)

代表監修 安河内 聡 長野県立こども病院循環器センター長

監修 山岸 敬幸 慶應義塾大学医学部小児科教授

顔貌から診断する先天性心疾患

中耳炎
鼻咽腔閉鎖不全
軟口蓋裂
胸腺低形成, 無形成による免疫能低下
副甲状腺の欠損, 低形成による低カルシウム血症
先天性心疾患
Fallot 四徴症
肺動脈閉鎖
主要体肺側副動脈
肺動脈弁欠損
大動脈弓離断症
総動脈幹遺残症
心室中隔欠損症 など
顔面神経麻痺
気管支軟化症
脊柱側弯症
血小板減少症
腎異常
停留精巣
鎖肛

低身長, 精神発達遅滞, 学習障害, 成人期の精神障害

22q11.2欠失症候群

難聴, 中耳炎
甲状腺異常
胸郭変形 [鳩胸/漏斗胸]
先天性心疾患
肺動脈弁狭窄症
心房中隔欠損症
肥大型心筋症 など
腎異常
低形成腎
重複尿管
停留精巣

低身長(成長ホルモン適応), 精神発達遅滞, 出血傾向

Noonan症候群

冠動脈狭窄 攣縮?
先天性心疾患
大動脈弁上狭窄
末梢性肺動脈狭窄 など
消化器疾患
便秘, 憩室症, 胆石 など
泌尿器疾患
腎動脈狭窄,
石灰化腎, 尿路結石,
低形成腎, 膀胱憩室,
膀胱尿管逆流 など

精神発達遅滞, 高カルシウム血症, 成人期の高血圧

Williams症候群

22q11.2欠失症候群の顔貌の特徴

眼間開離, 腫れぼったい眼瞼, 鼻根部扁平, 耳介変形, 小さな口と顎を認める。鼻の所見は特徴的で, 鼻翼軟骨の發育不全のため鼻翼は幅狭く小さくなり, 鼻屋と鼻翼の接合部分の低形成が加わり, 鼻が全体に(三角でなく)四角く, 上下2つの部分に分かれているように見える。その他, (外)斜視, 狭い前額, 弓状の細い眉, 開鼻声(鼻咽腔閉鎖機能不全による)などが認められる。

Noonan症候群の顔貌の特徴

広く高い前額部, 眼間開離, 眼瞼下垂, 内眼角贅皮と外側に向けて斜めに下がった眼瞼裂, 厚い耳輪をもち後方に傾いた低位耳介, 高口蓋, 小顎症, 翼状頸を伴う短頸, 後頭部毛髪線低位を認める。

Noonan症候群の臨床診断基準

1. 顔貌, 2. 心臓, 3. 身長, 4. 胸郭, 5. 家族歴, 6. その他の項目で, A. 主症状(A-1)典型的な顔貌, (A-2)肺動脈弁狭窄, 閉塞性肥大型心筋症および/またはNoonan症候群に特徴的な心電図所見(左前胸部誘導におけるR/S比の異常, 幅広いQRS波, 左軸偏位, 巨大Q波)(A-3)3パーセントイル(-1.88SD)以下, (A-4)鳩胸/漏斗胸, (A-5)第1度親近者に明らかなNoonan症候群の患者あり, (A-6)発達遅滞, 停留精巣, リンパ管異形成のすべて, B. 副次的症状(B-1)本症候群を示唆する顔貌, (B-2)上記以外の心疾患, (B-3)10パーセントイル(-1.33SD)以下, (B-4)広い胸郭, (B-5)第1度親近者にNoonan症候群が疑われる患者あり, (B-6)発達遅滞, 停留精巣, リンパ管異形成のうちのいずれか1つ。上記のなかから以下の(a), (b)いずれかの条件を満たす場合[(a)(A-1)と, (A-2)~(A-6)のうち1項目または(B-2)~(B-6)のうち2項目, (b)(B-1)と, (A-2)~(A-6)のうち2項目または(B-2)~(B-6)のうち3項目]Noonan症候群と診断する。

Williams症候群の顔貌の特徴

妖精様顔貌と呼ばれ, 太い内側眉毛, 上向き鼻孔, 長い人中, 下口唇が垂れ下がった厚い口唇, 開いた口が特徴的である。その他, 内眼角贅皮, 腫れぼったい眼瞼, 星状虹彩, 鞍鼻を認める。陽気よくしゃべり, 嘔声がある。