

## 6 第一第二鰓弓症候群 first and second branchial arch syndrome

本疾患は第一、第二鰓弓の形成障害である。眼球上類皮腫(図 1-73-a)に脊椎異常を伴っていると Goldenhar 症候群とよばれ、片側の発育異常が主体的で著しいと片側顔面矮小症 hemifacial microsomia などともよばれている。しばしば脊椎異常、腎欠損や眼球異常を伴うことから、眼耳脊椎異形成症 oculo-auriculo-vertebral spectrum ともよばれる。したがって、さまざまな症候の組み合わせがある。

本疾患は、唇顎口蓋裂に次いで多くみられる顔面の先天異常で、出生児約 3,000~5,000 人に 1 人の割合で発生するといわれており、男：女の性差は 3：2 である。

原因は不明である。親族の同胞再発率は約 2% であるが、母親が糖尿病であることも関連しているといわれている。胎生 5~8 週における第一、第二鰓弓の発生過程の障害により生じるとされている。

### [症 状]

spectra of defects とよばれるように、症例は多彩である。

顔面：① 頬骨，上顎骨，下顎骨，特に，下顎枝，関節突起，顎関節の形成不全(図 1-75-b, e)などをきたして顔面非対称を呈する(図 1-75-a)。

- ② 片側の口角部における破裂，すなわち，横顔面裂(図 1-74)ないし巨口。
- ③ 顔面筋の形成不全と口唇の麻痺。

耳：① 片側性の外耳(図 1-73-b)，中耳の形成不全(小耳症)。

- ② 耳珠と口角を結ぶ線上にある皮膚隆起(図 1-74)や小耳。

口腔：耳下腺分泌の欠如，舌や軟口蓋の機能障害，交叉咬合(図 1-75-c)。

脊椎：片側性の脊椎，特に頸椎の低形成。

その他：眼球上類皮腫，内耳の障害，口唇裂や口蓋裂，胸椎や腰椎の異常。

### [治 療]

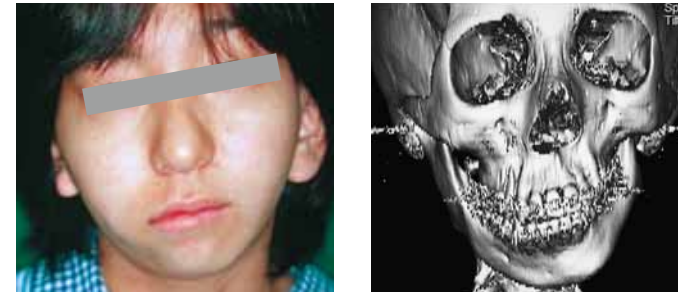
下顎骨，上顎骨などの形成不全に対しては，顎骨の骨切りを行う顎矯正手術(図 1-75-d)が適用される。最近では，小児期から学童期に骨延長術が応用されることもある。眼球上類皮腫に対しては眼科医による摘出手術が行われる。また，形成不全の頬骨や顎骨に対して自家骨の onlay graft，あるいは silicon などの人工物挿入を行う。耳の異常に対しては，肋軟骨を用いて骨組みをつくる全耳介形成術などが行われる。



a：眼球上類皮腫 b：外耳の形成不全と口唇裂

図 1-73 第一第二鰓弓症候群

図 1-74 横顔面裂と皮膚隆起



a：顔面非対称

b：3D-CT像



c：交叉咬合

d：Le Fort I 型骨切り術による交叉咬合の改善



e：パノラマエックス線像  
左側下顎枝の低形成

図 1-75 片側顔面矮小症