

〔症例報告〕

顎矯正手術を行った軟骨無形成症患者の1例

山崎 敦永¹⁾, 北所 弘行²⁾, 武田 成浩³⁾, 樫尾 治奈¹⁾, 鳥谷奈保子¹⁾¹⁾北海道医療大学歯学部口腔構造・機能発育学系講座歯科矯正学分野²⁾北海道医療大学歯学部生体機能病態学系・顎顔面口腔外科学分野³⁾北海道医療大学歯学部生体機能病態学系・組織再建口腔外科学分野

A case of Achondroplasia treated orthognathic surgery

Atsue YAMAZAKI¹⁾, Hiroyuki KITAJO²⁾, Shigehiro TAKEDA³⁾, Haruna KASHIO¹⁾, Naoko TORIYA¹⁾¹⁾Division of Orthodontics and Dentofacial Orthopedics, Department of Oral Growth and Development, Health Sciences University of Hokkaido²⁾Division of Oral and Maxillofacial Surgery, Department of Human Biology and Pathophysiology, School of Dentistry, Health Sciences University of Hokkaido³⁾Division of Reconstructive Surgery for Oral and Maxillofacial Region, Department of Human Biology and Pathophysiology, School of Dentistry, Health Sciences University of Hokkaido**Key words** : Achondroplasia (軟骨無形成症), orthognathic surgery (顎矯正手術), jaw deformity (顎変形症), pharyngeal airway morphology (咽頭気道形態)

Abstract

We report the case of a female with achondroplasia who was diagnosed with open bite and severe skeletal Class III malocclusion. We performed maxillary advancement by Le Fort 1 osteotomy and mandibular setback by sagittal split ramus osteotomy. By analyzing lateral cephalograms, we

evaluated the craniofacial and pharyngeal airway morphology immediately before surgery (at age 19 years 3 months) and 1 year 3 months after surgery (age 20 years 6 months). Post-treatment records 2 years later showed good results with stable occlusion.

緒 言

軟骨無形成症は内軟骨性骨化の異常により長管骨の成長障害をきたし、長管骨の長径成長が障害されるため四肢短縮型低身長を主症状とする先天性疾患である (Ponseti, 1970; 村上, 鈴木, 1983)。本症候は常染色体性優性遺伝形式を示し、原因遺伝子はFGFR3 (線維芽細胞増殖因子受容体3) とされている (Rousseau, 1994; Shiang 1994)。発症頻度は26,000人に1人で孤発例が多く、患者の98%にFGFR3のG380R点変異 (380番目のグリシンがアルギニンに置換される変異) を認め (Horton et al, 2007)、本邦には約6,000人の患者がいると推定されている (高橋, 1959)。膜性骨化は障害されないため頭蓋骨は相対的に大きい。軟骨無形成症の中顔面の陥没については、鼻中隔軟骨の成長の低下に伴い上顎骨の正常な前方への成長が遂げられないために相対的な中顔面の発育不全が生じるという報告 (Sarnat & Selman,

1977) がある。我々は、軟骨無形成症と診断された女兒を初診時年齢7歳10か月から17歳6か月まで成長観察後、外科的矯正治療を行い顎顔面形態の変化と咽頭気道部の変化について側面頭部X線規格写真とCTデータを用いて調査し、良好な咬合関係が得られたので報告する。

【症例】

患者：7歳10か月の女兒。外科的矯正治療開始時年齢17歳6か月。

初診：2002年5月

主訴：前歯がかみ合わない。

家族歴：血族間に同症候群は認めない。

既往歴：在胎40週で帝王切開分娩、生下時体重は3,042gであった。出生後、胎児性軟骨無形成症の診断を受けた。水頭症で5歳3か月時にシャント術を受け、8歳1か月時にシャント除去したが、左側顔面神経麻痺が認められた。7歳8か月からは、軟骨無形成症に対してヒト

成長ホルモン（遺伝子組換え）製剤（ソマトロピン[®]、ノボノルディスク、デンマーク）による薬物治療が開始され、17歳7か月に終了している。併せて抗てんかん薬を現在まで服用中である。8歳1か月時に国立病院小児科で行った遺伝子検査から線維芽細胞成長因子受容体3型（FGFR3）のG380R変異が確認され、軟骨無形成症と確定診断された。

現病歴：乳歯列期から、乳歯の多数歯う蝕と重度の前歯部開咬を呈していたという。7歳10か月時に開咬を主訴にし、本学大学病院矯正歯科を受診した。歯科矯正学的検査を受け検査後は、第二大臼歯萌出まで、また小児科にて成長ホルモンによる薬物治療を行っていたため成長ホルモン療法終了まで経過観察とした。

現 症

全身所見：身長130.2cmで低身長を示し、四肢短縮が認められた。健康状態は良好であった。

顔面軟組織所見（図1）：正面観では軽度のオトガイ部の左方偏位が認められた。側面形態は、中顔面部的後退とオトガイ部の突出による重度のconcave typeを呈していた。

口腔内所見：overjetは-2.0 mm，overbiteは-6.5 mmで開咬を呈していた。大臼歯関係は両側Class IIIであった。

エックス線写真所見（図2，3，4）：パノラマエックス線写真より、歯数、歯周組織および下顎頭形態の異常は認められなかった。上下顎左右第三大臼歯の歯胚を認

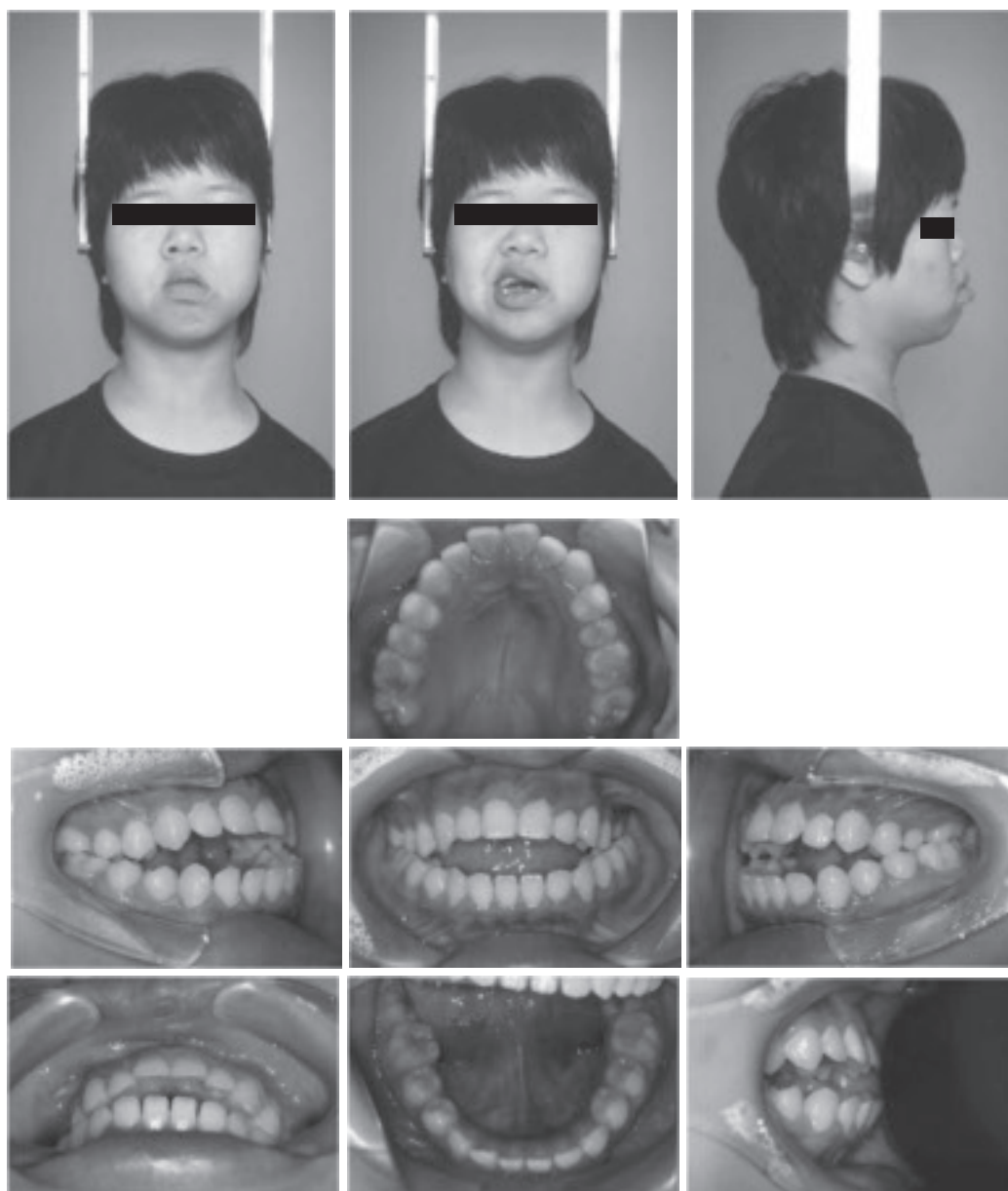


図1 外科的矯正治療開始時の顔貌写真および口腔内写真

めた。

側面頭部エックス線規格写真（セファロ）分析（表1）：骨格系では，上顎骨の位置は標準的，下顎骨の位置は前方位であり，前後的顎間関係は著しいClass IIIを示していた。垂直的には下顎角の角度は標準的，下顎下縁平面は標準的な傾斜を示していた。歯系では，上顎中切歯の著しい唇側傾斜，下顎中切歯でも唇側傾斜がみられた。

診断：achondroplasiaと左側顔面神経麻痺を伴い，前歯部crossbite，上下顎前歯の唇側傾斜，著しい前歯部open

biteを有するskeletal Class III，medium angleの思春期成長終了後の女子症例とした。

治療方針および治療計画

重度の前歯部開咬とskeletal Class IIIの改善を目的として，上下顎同時移動術（Le Fort I型骨切り術と両側下顎枝矢状分割術）による外科的矯正治療を行い，optimal occlusionの確立と顔面軟組織形態の改善を目標とした。術前矯正治療では，上顎左右第一小臼歯を抜去し，上顎切歯のdental decompensationを行うこととした。また，上下顎歯列弓幅径の調整を行うためprecision lingual arch（0.032" x 0.032" TMA アーチワイヤー，Ormco，Glendora，U.S.A.）を用い，上顎歯列弓幅径の減少を図ることとした。初診時のセファロ予測により，顎矯正外科手術による上顎骨の前方移動量は3.0 mm，下顎の後方移動量は，B点で7.0 mmと計画された。

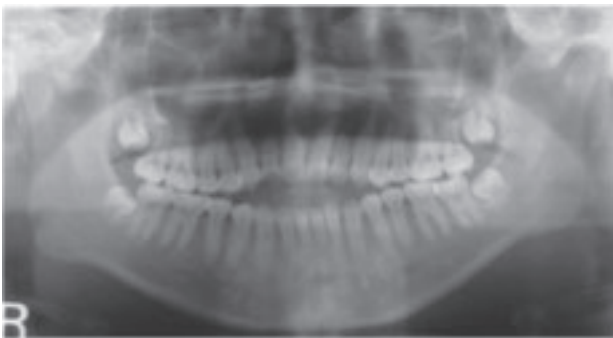


図2 外科的矯正治療開始時のパノラマエックス線写真



図3 外科的矯正治療開始時の側面セファロ



図4 外科的矯正治療開始時の手のエックス線写真

表1 頭部X線規格写真の分析値

測定項目 (°)	外科的矯正治療開始時 17歳6か月	外科的手術前 19歳3か月	動的治療終了時 20歳6か月	成人女性標準値
SNA角	84.4	84.4	88.0	81.5
SNB角	88.0	88.0	87.0	78.6
ANB角	-3.6	-3.6	1.0	2.9
SN-MP	29.0	29.0	28.0	35.3
Gonial angle	121.0	121.0	122.5	122.4
U1 to SN	112.0	111.9	118.0	107.1
L1 to SN	96.0	96.0	92.0	92.5
FMIA	57.8	57.8	61.0	59.3
Ans Pns/SN	0.7	0.7	0.7	0.7
Ar Gn/SN	1.7	1.7	1.6	1.5

治療経過および結果

下顎左右第三大臼歯および上顎左右第一小臼歯の抜歯後、上下顎歯列にマルチブラケット装置を装着し、上顎前歯の後退を行った。術前矯正治療開始から1年9か月後に顎矯正手術を施行した（図5，6，7）。上顎はLe Fort I型骨切り術により上顎骨をANSで前方3.0 mm，下方2.0 mmの移動を図った。下顎は両側下顎枝矢状分割術を行い、下顎の後方移動をB点で6.0 mm行った。治療結果：外科的矯正治療により緊密な咬頭嵌合を得ることができた。保定観察中、バイトが浅くなることが懸念されたが、変化はほとんど認められず、安定した咬合関係が維持されている（図8，9，10，11）。

外科的手術直前と動的矯正治療終了時のCTデータお

よびセファロを用いて咽頭気道部形態を評価した。咽頭気道部の前後径については図12に示す部位を計測した。咽頭気道部の容積については、頭尾方向については図12に示す①から②までの距離を、左右方向は左側壁から右

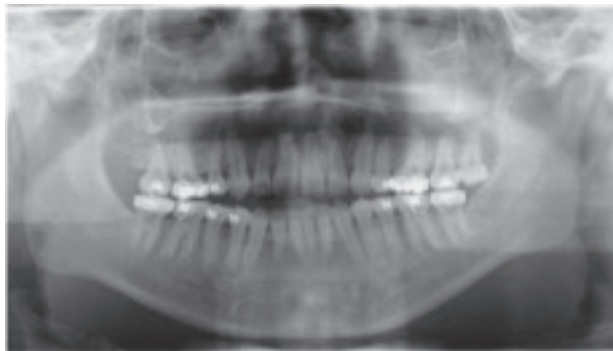


図6 顎矯正手術直前のパノラマエックス線写真

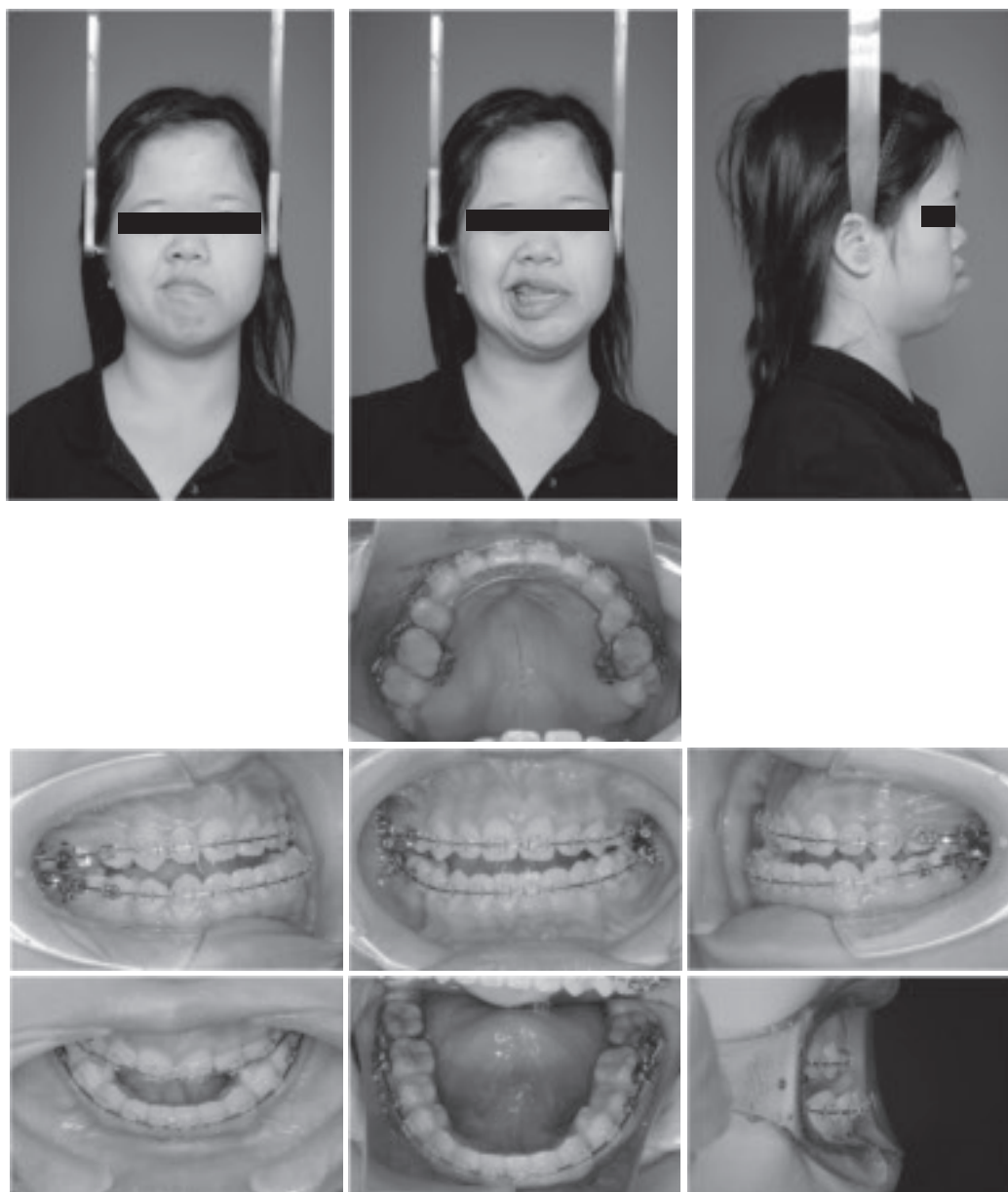


図5 顎矯正手術直前の顔貌写真および口腔内写真



図7 顎矯正手術直前の側面セファロ



図9 動的治療終了時のパノラマエックス線写真

側壁までの咽頭気道を抽出し（図13）、容積を自動計測した。外科的手術により上顎の前方移動を行ったため上咽頭部の前後径は大きく、容積も大きくなった（表2）。



図8 動的治療終了時の顔貌および口腔内写真



図10 動的治療終了時の側面セファロ



実線：外科的矯正治療開始時
破線：動的治療終了時

図11 セファロトレース図の重ね合わせ (S, S-N平面)

考 察

軟骨無形成症は、軟骨内骨形成過程の障害により四肢短縮型の小人症を主徴とする先天性疾患である。骨端軟骨層での軟骨内骨化が障害されるため四肢が短く近位肢節短縮が著明である。本症例に関しても身長が130.2cmで低身長を示した。

軟骨無形成症は特徴的な顔貌所見を持つと報告されている (Sarnat & Selman, 1977)。また、後頭蓋底長は短く、前頭蓋底長は長く、下顎は正常に近い成長を示すのに対し、上顎は著しい劣成長を示すとされている (Celenk et al., 2003)。本症例においては、治療開始時、SNA角は84.4度と平均な値を示し、顔貌所見においては、前額部の突出と、側貌写真から鼻根部の陥没が認められた。

患者は重度のskeletal Class IIIを示したが、軟骨無形成



図12 咽頭気道形態に関するセファロ計測項目

- ①上咽頭部：軟口蓋上縁前半分と後ろ咽頭壁間の最短距離（前後の長さ）
- ②下咽頭部：舌根部と後咽頭壁間の一最狭い部位の最短距離
- ③咽頭体積：①から②までの垂直的な部位の体積

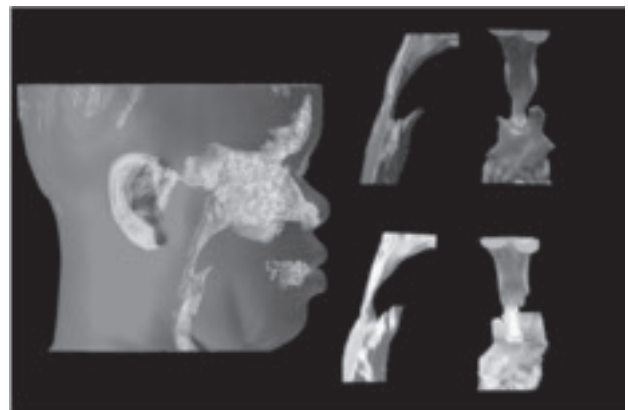


図13 3次元構築された上気道の側面観と矢状面観
右上段：顎矯正手術直前
右下段：動的治療終了時

表2 咽頭形態の変化

	顎矯正手術直前	動的治療終了時
①上咽頭部	12.0mm	17.0mm
②下咽頭部	10.0mm	14.0mm
③咽頭体積	8250.0mm ³	9710.3mm ³

症は、後頭軟骨結合部が早期に化骨するため、下顎骨の後下方への偏位がなくなり、そのため下顎骨が著しい前方位をとり重度のskeletal Class IIIを示したと考えられた (山崎ら, 2008)。

患者は左側顔面神経麻痺により、同側の口角下垂が認められ、smile時に左側の口角が拳上せず、口角から水が漏れる機能障害を呈していた。軟骨無形成症と関連して片側性顔面神経麻痺がみられた。軟骨無形成症で顔面神経麻痺を発症することは少なく、これは茎乳突孔の狭

窄に起因すると報告されている (Cerqueiro et al., 2001).

軟骨無形成症の合併症の1つに睡眠時無呼吸がある。合併する原因としては、中枢性の原因の他に顎顔面骨の低形成に基づく気道の解剖学的異常に分けることができる (Mogayzel et al., 1998)。また、咽頭気道径が小さいことも報告されている (Berkowitz et al., 1991)。患者は睡眠時無呼吸症候群とは診断されてはいないが、手術前には、睡眠時のいびきが確認されている。

骨格性下顎前突症例における下顎枝矢状分割術を併用した外科的矯正治療では、咬合や顔貌が改善される一方で、下顎骨の後方移動により舌および咽頭気道が位置的、形態的および機能的に影響を受けることが指摘されている。例えば、骨格性下顎前突症における下顎骨の後方移動術によって咽頭気道の前後径、断面積あるいは体積が狭窄することが、セファロやCTを用いた研究において数多く報告され (Kawakami et al., 2005)、下顎骨後方移動術後に睡眠時における無呼吸を発症した事例も報告されている (Turnbul & Battagel, 2005)。下顎骨の後方移動量が大きいと咽頭気道が狭窄する傾向が大きくなり、手術後の睡眠障害のリスクが高くなるとの指摘もなされている (Chen et al., 2005)。最近の顎矯正外科手術と睡眠時無呼吸との関連性を検討したシステマティックレビュー (Tan et al., 2017) によると、(1) 下顎の後退によって咽頭気道の前後径や体積が減少すること、(2) 上顎の前方移動を併用することによってその減少量が低減されること、(3) 下顎骨の後退によって生じる気道の狭窄が睡眠時無呼吸を誘発するという根拠は現時点で存在しないが、重度のskeletal Class IIIの症例において下顎骨の後退量が大きいことが予想される場合には、上顎骨の前方移動を考慮する必要があることが指摘されている。

本症例においては、治療開始時において無呼吸低呼吸指数 (Apnea Hypopnea Index ; AHI) を指標とする睡眠時無呼吸症の確定診断は行わなかったが、問診からは睡眠時のいびきが確認されていたため、顎矯正外科手術によって下顎骨の後退量が多くなるとさらに咽頭気道径が小さくなることが懸念されたため、上顎骨の前方移動を代償的に行った。McNamara et al. (1984) は、成人の気道の前後径について、上咽頭部で 17.4 ± 4.3 mm、下咽頭部で 13.5 ± 4.3 mmと報告している。本症例の術前は上咽頭気道部で12.0 mmと小さい値を示していたが、術後は標準的な17.0 mmと大きくなった。上顎骨の前方移動に伴い、鼻咽咽頭形態の変化により上気道部が広くなり、術前に認められた睡眠時のいびきは術後は認められていないことから、呼吸機能に配慮した治療が行えたも

のと考えられた。

現在保定後2年を経過したが、安定した被蓋関係を維持している。開咬患者は治療後の後戻りが問題となることが多いため、保定中にも舌突出癖に対する筋機能療法のような機能的アプローチ (Celli et al., 2007) を継続し、長期的に予後を観察していく予定である。

結 語

重度の前歯部開咬とskeletal Class IIIを有する軟骨無形成症の症例に対し外科的矯正治療を適用した。術前矯正で上顎左右第一小臼歯と下顎左右第三大臼歯を抜去した。顎矯正外科手術では上顎Le Fort I型骨切術により上顎を前方移動し、下顎枝矢状分割術による下顎の後退を行った。気道の幅の確保に考慮した手術が行えた。動的治療期間は3年、適切な顎間関係、咬合関係および顔面軟組織形態の改善が確認された。現在、保定2年を経過し咬合状態は安定している。

文 献

- Berkowitz RG, Grundfast KM, Scott C, Saal H, Stern H, Rosenbaum K. Middle ear disease in childhood achondroplasia. *Ear Nose Throat J* 70 : 305–308, 1991.
- Celenk P, Arici S, Celenk C. Oral findings in a typical case of achondroplasia. *J Int Med Res* 31 : 236–238, 2003
- Celli D, Gasperoni E, Deli R. Long-term outcome in a patient with a dentoskeletal open-bite malocclusion treated without extraction. *World J Orthod* 8 : 344–356, 2007
- Chen F, Terada K, Hanada K, Saito I. Predicting the pharyngeal airway space after mandibular setback surgery. *J Oral Maxillofac Surg* 63 : 1509–1514, 2005.
- Cohen MM Jr, Walker GF, Phillips C. A morphometric analysis of the craniofacial configuration in achondroplasia. *J Craniofac Genet Dev Biol Suppl* 1 : 139–165, 1985.
- Horton WA, Hall JG, Hecht JT. Achondroplasia. *Lancet* 370 : 162–172, 2007
- Kawakami M, Yamamoto K, Fujimoto M, Ohgi K, Inoue M, Kirita T. Changes in tongue and hyoid positions, and posterior airway space following mandibular setback surgery. *J Craniomaxillofac Surg* 33 : 107–110, 2005
- McNamara, JA Jr. A method of cephalometric evaluation. *Am J Orthod*, 86 : 449–469, 1984
- Mogayzel PJ Jr, Carroll JL, Loughlin GM, Hurko O, Francomano CA, Marcus CL. Sleep-disordered breathing in children with achondroplasia. *J Pediatr* 132 : 667–671,

1998.

村上宝久, 鈴木克待 : Achondroplasia syndrome. 小児内科 15 : 11 - 12, 1983.

Ponseti IV : Skeletal growth in achondroplasia. Bone Joint Surg 52A : 701-716, 1970.

Rousseau F, Bonaventure J, Legeai-Mallet L, Pelet A, Rozet JM, Maroteaux P, Le Merrer M, Munnich A. : Mutation in the gene encoding fibroblast growth factor receptor -3 in achondroplasia. Nature 371 : 252-254, 1994.

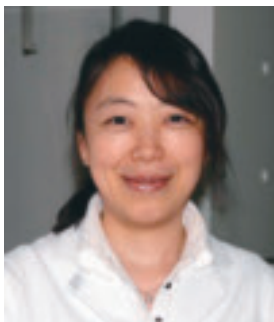
Sarnat BG and Selman AJ : Growth pattern of the rabbit snout drsum : a serial cephalometric radiographic study with radiopaque implants. J Anat 124 : 469-474, 1977.

Shiang R, Thompson LM, zhu YZ, Church DM, Fielder TJ, Bocian M, Winokur ST, Wasmuth JJ. : Mutations in the transmembrane domain of FGFR3 cause the most common genetic from of dwarfism, achondroplasia. cell 78 : 335-342, 1994.

Tan SK, Leung WK, Tang ATH, Zwahlen RA. Effects of mandibular setback with or without maxillary advancement osteotomies on pharyngeal airways : An overview of systematic reviews. PLoS One 12(10) : e0185951 ; 2017.

Turnbull NR, Battagel JM. The effecta of orthognathic surgery on pharyngeal airway space following mandibular setback surgery. J Craniomaxillofac Surg 33 : 107-110. 2005

山崎敦永, 小林成匡, 溝口 到. Achondroplasia 頭蓋顎顔面骨格の形態的特徴. 北海矯歯誌 36 : 21 - 27, 2008.



山崎 敦永

北海道医療大学歯学部口腔構造・機能発育学系講座歯科矯正学分野 助教

1993年 北海道医療大学歯学部卒業

2005年 北海道医療大学歯学博士号取得