

— 症例報告 —

Asymmetric crying face の 2 例

宮 森 拓 也, 新 田 恩, 伊 藤 貴 伸
 新 妻 創, 高 橋 俊 成, 島 彦 仁
 守 谷 充 司, 北 村 太 郎, 藤 原 幾 磨

要旨: 新生児の啼泣時の顔面非対称 (Asymmetric crying face, ACF) は分娩時外傷による顔面神経麻痺や片側性の口角下制筋欠損などが鑑別に挙げられる。1969 年に Cayler によって報告された Cardiofacial 症候群は、口角下制筋欠損や顔面神経下額縁枝の麻痺などにより啼泣時に障害側の口角が下がらない症状と心室中隔欠損症を含む先天性心疾患を合併する症候群である。今回われわれは、心室中隔欠損症を合併していた ACF の 2 例を経験した。いずれの例も帝王切開で出生しており分娩時外傷による顔面神経麻痺の可能性は低く、先天性の口角下制筋欠損が疑われる。

新生児の啼泣時の顔面非対称は頻度こそ低いものの小児科医が日常診療で遭遇する可能性がある。一時的な顔面神経麻痺として経過観察されることも多いが、中には Cardiofacial 症候群のような医学的対応が必要な疾患も存在することから、スクリーニング検査として心臓超音波検査を実施するなど見逃さないことが重要である。

はじめに

Asymmetric crying face (ACF) は開口時に患側の口角が下がらないために口の形が非対称に見える状態である。新生児の ACF は分娩時外傷による顔面神経麻痺や片側性の口角下制筋欠損などが鑑別に挙げられる。ACF の中には心室中隔欠損症 (VSD) を含む先天性心疾患を合併することがあり、1969 年に Cayler らによって cardiofacial 症候群として報告されている¹⁾。胎生 5~6 週の発生に寄与している可能性もあり、心疾患以外の合併症が併存していることもある²⁾。今回われわれは、ACF の症例を 2 例経験したので報告する。

症 例

症例 1 日齢 5, 女児。

【周産期歴】 38 週 6 日, 出生体重 3,375 g. 骨盤位のため予定帝王切開で出生。Apgar score 1 分

値 8 点, 5 分値 9 点。

母体の妊娠合併症: 糖尿病合併妊娠。

【家族歴】 特記事項なし。

【現病歴】 出生後より啼泣時に口角の動きに左右差があることに助産師が気付いていた。日齢 5 に左口角に比べて右口角の動きが乏しく、左口角が下垂して見えて啼泣時にはより目立つ状態であった。

【現症】 眼間開離なし。眼裂左右差なし。耳介低位なし。心雑音聴取せず。

【検査所見】 血液検査: WBC 10,500/μL, RBC 434×10⁴/μL, Hb 14.5 g/dL, Plt 35.6×10⁴/μL, T-Bil 2.0 mg/dL, AST 50 IU/L, ALT 23 IU/L, Ca 10.8 mg/dL, FT3 3.61 pg/mL, FT4 1.12 ng/dL, h-TSH 4.44 μIU/mL。

胸部レントゲン: CTR 50%, 胸腺陰影あり。

心臓超音波検査: 筋性部 VSD 2 mm

【診断】 cardiofacial 症候群 (右口角下制筋欠損, 筋性部 VSD)

【経過】 哺乳良好で体重増加も得られているた

め外来で経過観察の方針となった。

症例 2 日齢 2, 女児。

【周産期歴】 41 週 3 日, 出生体重 3,355 g. 分娩停止のため臨時帝王切開で出生. Apgar score 1 分値 8 点, 5 分値 9 点.

母体の妊娠合併症: 特記事項なし.

【家族歴】 特記事項なし.

【現病歴】 出生後の異常所見なく, 日齢 2 に看護師が口角の左右差に気づき小児科医に診察を依頼した. 啼泣すると右口角が下がるのに対して左口角の動きが乏しい状態だった. (図 1)

【現症】 眼間開離なし. 眼裂左右差なし. 耳介低位なし. 顎関節脱臼などの所見なし.

第 4 肋間胸骨左縁に Levine I~II 度の収縮期雑音聴取.

【検査所見】 血液検査: WBC 10,100 / μ L, RBC 385×10^4 / μ L, Hb 12.5 g/dL, Plt 43.6×10^4 / μ L, T-Bil 1.7 mg/dL, AST 34 IU/L, ALT 22 IU/L, Ca 10.5 mg/dL.

胸部レントゲン: CTR 50%, 胸腺陰影あり.

心臓超音波検査: 筋性部 VSD 1 mm

【診断】 cardiofacial 症候群 (左口角下制筋欠損, 筋性部 VSD)

【経過】 哺乳良好で体重増加も得られているため外来経過観察の方針となった. 外来通院中に口角の左右差は少しずつ目立たなくなっている.

考 察

ACF は開口時に健側の口角が下がるのに対して, 患側の口角が下がらないことにより顔面非対称になる状態であり, 安静時でも左右差を認める場合もあるが新生児の場合には啼泣時に目立ち母親や医療者に気付かれることが多い. 原因は顔面神経麻痺, 片側性の口角下制筋欠損や形成不全などが鑑別に挙げられる.

新生児の顔面神経麻痺の頻度は 0.14~6.4% 程度と報告されている³⁾. 原因は分娩時外傷によるものが多く, 娩出困難や鉗子分娩などがリスクファクターとなる. また後天的な原因として様々なウイルスの感染によって引き起こされることがある. 顔面神経麻痺の場合は口角下制筋だけでなく眼輪筋などの支配筋が広く動かないため, 口角の症状だけでなく閉眼できないことや鼻唇溝などの左右差が認められることが特徴である. 分娩時外傷による顔面神経麻痺の大部分は一過性であり, 2 週間から 2 ヶ月程度で消失することが多い⁴⁾.

一方で口角下制筋の先天性欠損または形成不全の発生頻度は 0.6~0.8% といわれている⁵⁾. 診断方法としては外観的な診察以外に筋電図検査を用いた方法が報告されているが⁶⁾, 新生児には検査が困難であり, 侵襲性を考慮すると全ての児に対して実施することは現実的ではない. 予後は, 自然に改善することは少なく本人が成長の過程で左右差が目立たない表情の作り方を覚えることで



図 1. 症例 2: 右口角下垂. 閉口時は左右差なく, 啼泣時に左右差がみられる.

代償されると言われている。外科的治療として交叉神経移植術³⁾や筋膜移植術⁷⁾などが報告されており、症状の程度に応じて形成外科などの専門医へ紹介することも検討すべきである。

本報告の2症例はいずれも帝王切開での出生であり、分娩時外傷による可能性は低いと考えられる。また母体感染症などの病歴もなく、経過からも感染症が原因とは考えにくい。閉眼などの機能は問題ないため、筋電図検査は実施していないが口角下制筋の欠損や形成不全が疑われる。

ACFの中には約10%程度の割合で様々な奇形を合併することが知られており³⁾、中には生命予後の悪い重症な症例も報告されている²⁾。奇形症候群の一つである22q11.2欠失症候群でも2~33%程度にACFを合併することが報告されており⁸⁾、ACFの児を診断した場合には必ずスクリーニングを行うことが勧められている。胸腺および副甲状腺の欠損、低カルシウム血症、リンパ球減少、泌尿器系構造異常などのスクリーニングや、必要に応じてFISH検査を行う必要がある。VSDなどの先天性心疾患の合併をきたす理由としてCaylerは、顔面神経支配筋が生じる舌骨弓と心臓原基とが解剖学的に近接するという、さらに顔面筋への顔面神経支配が形成される時期と心室中隔の形成時期が胎生5~6週頃で一致するためと仮説を述べている¹⁾。

VSDなどの先天性心疾患は一般的に出生時の診察や健診で心雑音を指摘されて発見されることが多い。しかし欠損孔が大きい場合や肺高血圧を合併して右室圧が高い場合には心雑音が小さく発見が遅れ、その後の体重増加不良などを契機に診断されることもある。そのような例では外科的治療の早期検討を要する場合があるため、早期診断の意義が大きい。これまでのcardiofacial症候群の報告では心雑音、多発奇形、心不全症状の出現などを契機に診断されていることが多く、中には幼児期を過ぎてから心不全症状が出現して外科的治療が必要となった症例も存在する⁹⁾。本症例1では幸いにも小欠損であったため経過観察の方針となっているが、診察時に心雑音を聴取しなかったにもかかわらず心臓超音波検査でVSDが見つ

かっており、早期診断に至ることができた。したがってACFの児の診察時には心雑音を聴取しなくとも、顔貌異常などの身体診察、血液一般検査や電解質検査、心臓超音波検査などを積極的に行うべきである。

結 語

新生児の啼泣時の顔面非対称は頻度こそ低いものの小児科医が日常診療で遭遇する可能性がある。分娩児外傷による一時的な顔面神経麻痺として経過観察されることも多いが、中にはcardiofacial症候群のような医学的対応が必要な疾患も存在することから、スクリーニング検査として心臓超音波検査を実施するなど見逃さないことが重要である。

文 献

- 1) Cayler GG : Cardiofacial Syndrome Congenital Heart Disease and Facial Weakness, a Hitherto Unrecognized Association. *Arch Dis Childh* **44** : 69-75, 1969
- 2) Liang X et al. : Congenital asymmetric crying facies syndrome. *Medicine (Baltimore)* **97**(31) : e11403, 2018
- 3) Terzis JK et al. : Developmental facial paralysis : A review. *J Plast Reconstr Aesthetic Surg* **64**(10) : 1318-1333, 2011
- 4) Toelle SP et al. : Long-term outcome in children with congenital unilateral facial nerve palsy. *Neuropediatrics* **32**(3) : 130-135, 2001
- 5) 池田哲雄 他 : 目で見る症例 出生時から認められた口角下制筋先天性欠損または形成不全の1例. *臨床小児医学* **56**(1) : 3-5, 2008
- 6) Papadatos C et al. : Congenital hypoplasia of depressor anguli oris muscle : A genetically determined condition? *Arch Dis Child* **49**(12) : 927-931, 1974
- 7) Udagawa A et al. : A simple reconstruction for congenital unilateral lower lip palsy. *Plast Reconstr Surg* **120**(1) : 238-244, 2007
- 8) Innes AM : Asymmetric crying facies and associated congenital anomalies : the contribution of 22q11 microdeletions. *J Child Neurol* **16**(10) : 778, 2001
- 9) Sunny SA et al. : Cardiofacial Syndrome : A Rare Case Report. *Mymensingh Med J* **28**(4) : 945-948, 2019