

Wyburn-Mason syndrome

(Cerebrofacial Arteriovenous Metameric Syndrome; CAMS) の 1 例

松本博之

Hiroyuki Matsumoto

岸和田徳洲会病院 脳神経外科

Department of Neurological Surgery, Kishiwada Tokushukai Hospital

【はじめに】

Wyburn-Mason syndrome は体節(metamere)の分化の過程で各種の血管病変（動静脈奇形、動静脈瘻）が同じ体節に起こるmetameric syndromeであり、その中でもcerebrofacial arteriovenous metameric syndrome(CAMS)といった概念に分類される病態である。今回重篤な歯肉出血を繰り返した 1 例を経験したので報告する。

【症 例】

web上の公開はありません。

【考 察】

Wyburn-Mason syndromeはヨーロッパ圏ではBonnet-Dechaume-Blanc syndromeと呼ばれることが多く、1937年にBonnetらが最初に報告し、さらに1943年にWyburn-Masonが文献報告を検討し、特徴的な疾患群としてまとめたものである。基本病変として、脳（特に中脳、視床付近）および視覚系（特に網膜、その他に眼球、視神経、視覚伝導路）の両者に動静脈奇形や動静脈瘻などのシャント性病変が認められ、さらに顔面（上顎、下顎）にも同様な動静脈シャント性病変が認められる疾患群とされている。頻度は極めて低く、性差や人種差はなく、遺伝性も認められていない。発生学的に胎生期において間脳、中脳の血管形成異常が眼動静脈、網膜動静脈へ伸展していったものと考えられてきた。

2001年Bhattacharyaにより、同疾患群が詳細に検討され、体節(metamere)の分化の過程で各種の血管病変（動静脈奇形、動静脈瘻）が同じ体節に起こるmetameric syndromeであり、cerebrofacial arteriovenous metameric syndrome(CAMS)といった概念が提唱された。最近では、中枢神経系の分化の過程で、同じ体節性での神経堤や中胚葉の成分に受精後 4 週間以内に分化異常が起こったために、同じ体節である顔面、視覚路、眼球、視床、中脳、小脳、後頭葉などに病変が同時に起こると考えられるようになった。

BhattacharyaらによってCAMSは脳の部位を 3 つに分けることで 3 つのタイプに分類されている (Fig.8)。CAMS-1 (medial prosencephalic group) は内側前脳が関与し、鼻部、眼窩、視床下部に病変があり、CAMS-2 (lateral prosencephalic group) は外側前脳が関与し、上顎、視覚路（網膜、視神経、視交叉）、間脳、中脳に病変があり、CAMS-3 (lateral rombencephalic group) は外側菱脳が関与し、下顎、小脳に病変があるとされている。

今回の我々の症例では網膜の血管の観察ができていないものの、血管撮影上、顔面の 上顎・下顎に明らかな動静脈瘻を認め、視神経から視交叉に沿って網状血管異常（シャントを形成しているかは不明）を認め、また対側の頭蓋内の前大脳動脈の末梢部にも小さな脳動静脈奇形（瘻？）を認めていた。前述のように脳の領域を発生学的に 3 つの体節概念で単純に分けることが可能であるのか疑問であるが、今回の症例を 3 つのタイプのどれかに分類するとすれば、CAMS-2 になるのではないかと考えている。しかしながら対側の前大脳動脈末梢部の病変に関しては少し離れているように思われ、3 つの体節概念で説明できるものなのか疑問が残る。同症候群における眼窩内から視神経に沿った間脳までの動静脈奇形の

構造は、通常の脳動静脈奇形の構築（脳室を頂点とした三角錐が脳表に向かう構造）とは異なることされ、側面像では、眼窩後部から視神経管を通り脳底部までnidus構造の血管病変が直線的に連続するのが特徴とされる。これは発生学的に視神経が中枢神経に属し、第3脳室を中心とした間脳の突出により始まるため、その突出部からなる部位に動静脈奇形が形成されたことによると考えられている。当症例における画像もこの特徴を満たしていると思われる。

当症例は臨床的特徴からWayburn-Mason syndromeと診断されたが、同疾患の予後を規定するのはシャント病変からの出血であり、脳病変では、脳内出血が最も多く、視覚路の病変では、AVMによる圧迫やsteal現象による視野障害、視力低下・視覚障害を併発することが多い。顔面の動静脈シャントから大量の鼻出血や歯肉出血が起こることがあり、小児ではこの出血が致命的になる場合もある。無症候性であっても顔面の動静脈奇形が顕著な場合には美容的な要素が問題であり、特に思春期以降の女性にとっては極めて深刻な問題といえる。

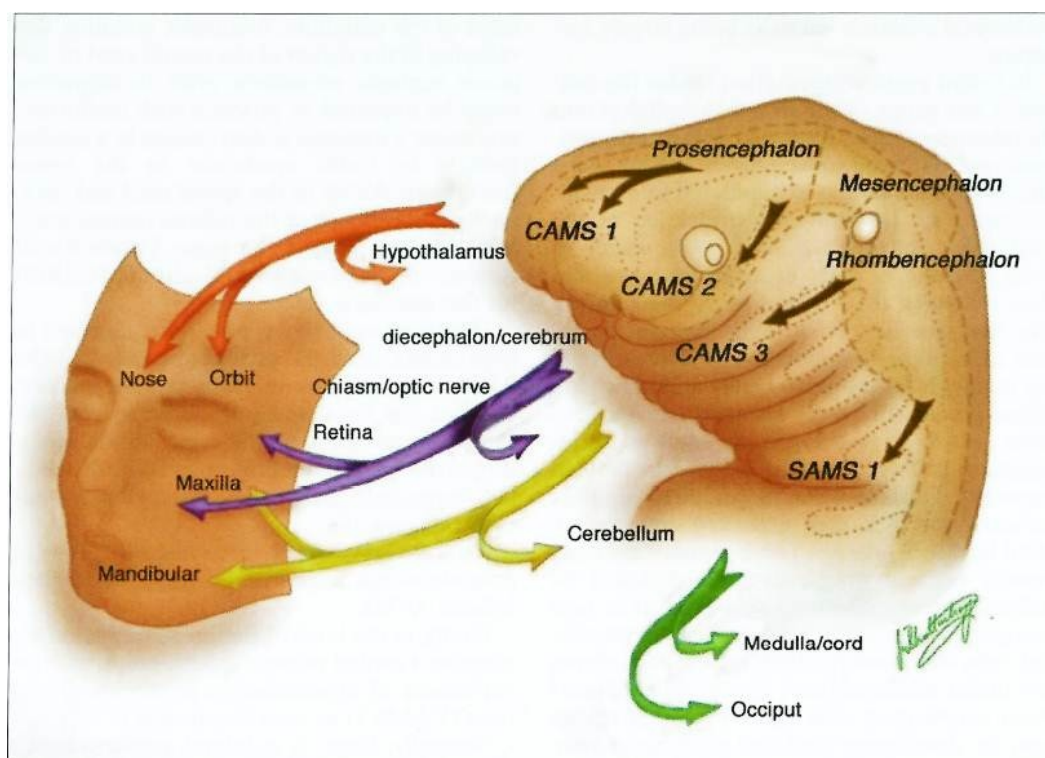


Figure 7 Schematic drawing of the proposed metameric disease groups (CAMS 1-3), illustrating their main areas of involvement. Note also from the drawing that the upper cervical Cobb syndrome may simply represent the caudal extension of the same disease spectrum: SAMS (Spinal Arteriovenous Metameric Syndrome) 1.

Fig. 8

シャント性病変に対する治療適応は、重篤な美容的理由や出血、疼痛、潰瘍を認める場合であるが、根治的治療は困難を要することが多く、治癒を望めない場合も少なくない。軽症例や小児の症例は、保存的治療が薦められる。病変部の全摘出は、病変が小さい場合を除き、困難で不可能な場合が多い。栄養血管の結紮は、症状を悪化させ、血行動態が変わるばかりでなく、その後の塞栓術を不可能にし、また病変の境界の評価を困難にするので避けるべきとされている。塞栓術としてエタノールやNBCA、コイル、polyvinyl alcohol(PVA)などが用いられており、経動脈的塞栓術、直接穿刺法、経静脈的塞栓術などが報告されている。塞栓術後に摘出術を行うこともされているが、その際には広範な再建術を必要とし、美容的な面からも、信頼できる優秀な形成外科医との協力が必須であるといえる。

当症例においては、顔面動静脈奇形そのものの根治は不可能であると判断し、歯肉出血を何とかコントロールすべきとの思いから歯肉に関与する血管を少しでも血管内より処置するしかないと判断した。AVM・AVFの本体（ナイダス）をつぶすのは不可能であるため、入口側（流入血管側）をつぶすあるいは

は出口側（流出静脈側）をつぶす方法を選択した。今となってはコイルを使用したことが良かったのかどうかは疑問が残るが、歯肉からの出血は何とかコントロールされ、現在も元気に外来通院している。顔面の非対称は残存しているが、頸部の拍動や血管雑音は聴取されておらず、病変としてのコントロールはできているものと思われる。今後患児は思春期を迎えるため美容的問題に直面する日が来るであろうし、視覚路と脳内のシャント病変が症候性にも変わることもあり得る。今後も引き続きフォローアップしてくしかない。

参考文献：

- (1) 小宮山雅樹 神経脈管学 メディカ出版 2012年
- (2) 安藤 隆 他 Wyburn-Mason Syndrome—自験3例と文献的考察—
脳卒中の外科 18: 468-476,1990
- (3) Bhattacharya JJ Wyburn-Mason or Bonnet-DechaumeBlanc as Cerebrofacial Arteriovenous Metameric Syndromes (CAMS) A New Concept and a New Classification. Interventional Neuroradiology 7: 5-17, 2001
- (4) Jiarakongmun P et al. Clinical Course and Angioarchitecture of Cerebrofacial Arteriovenous Metameric Syndromes Three Demonstrative Cases and Literature Review. Interventional Neuroradiology 8: 251-264, 2002
- (5) Haw C. et al. Coexistence of Mandibular Arteriovenous Malformation and Cerebellar Arteriovenous Malformation An Example of Cerebrofacial Arteriovenous Metameric Syndrome Type III. Interventional Neuroradiology 9: 71-74, 2003
- (6) I.Y.C. Wong et al. Craniofacial arteriovenous metameric syndrome (CAMS) 3—a transitional pattern between CAM 1 and 2 and spinal arteriovenous metameric syndromes. Neuroradiology 45: 611-615, 2003
- (7) Kang HS et al. Cerebellopontomandibular vascular malformation: a rare type of cerebrofacial arteriovenous metameric syndrome Case report. J Neurosurg 102:156-160, 2005
- (8) Luo CB et al. Craniofacial Vascular Malformations in Wyburn-Mason Syndrome. J Chin Med Assoc 69(12):575-580, 2006
- (9) Dayani PN et al. A case report of Wyburn-Mason syndrome and review of the literature. Neuroradiology 49:445-456, 2007
- (10) Chiras J et al. Treatment of arteriovenous malformations of the mandible by arterial and venous embolization. AJNR Am J Neuroradiol 11:1191-1194, 1990
- (11) Beek FJ et al. Transvenous embolisation of an arteriovenous malformation of the mandible via a femoral approach. Pediatr Radiol 27:855-857, 1997
- (12) Kiyosue H et al. Treatment of mandibular arteriovenous malformation by transvenous embolization: a case report. Head Neck 21:574-577,1999
- (13) Benndorf G et al. Endovascular Management of a Bleeding Mandibular Arteriovenous Malformation by Transfemoral Venous Embolization with NBCA Case Report. AJNR Am J Neuroradiol 22:359-362, 2001
- (14) Benndorf G et al. Endovascular Management of a Mandibular Arteriovenous Malformation in a Patient with Severe Hemophilia A Case Report. AJNR Am J Neuroradiol 25:614-617, 2004
- (15) Fan XD et al. Ethanol Embolization of Arteriovenous Malformations of the Mandible. AJNR Am J Neuroradiol 30:1178-83,2009