

A Case of Infantile Hemifacial Spasm with a Cerebellar Tumor

Mayumi TAKEUCHI^{1,4)}, Sawa YASUMOTO¹⁾, Atsushi OGAWA²⁾,
Akihisa MITSUDOME³⁾ and Shinichi HIROSE¹⁾

¹⁾ Department of Pediatrics, Faculty of medicine, Fukuoka University

²⁾ Department of Pediatrics, Chikushi hospital, Fukuoka University

³⁾ Fukuoka International College of Health and Welfare

⁴⁾ Sakakibara Clinic

Abstract : This report presents the case of an 11-month-old female with hemifacial spasm and a cerebellar tumor. She experienced brief spasms associated with left-sided eyelid blinking beginning a few days after birth. Interictal and ictal video-EEG recordings showed no paroxysmal discharges. Brain MRI showed a mass lesion in the left cerebellar hemisphere, involving the left middle and superior cerebellar peduncles and effacing the fourth ventricle. There have so far been few reports of hemifacial spasm in children, therefore the current case was evaluated with a review of the pertinent literature. Nine cases of hemifacial spasm in children cases with a cerebellar tumor were reported with paroxysmal discharges from the cerebellum in some cases. These findings suggest the mechanism of hemifacial spasm in children to therefore differ from the compression of the facial nerve at the root entry zone observed in adult cases.

Key words : Hemifacial spasm, Cerebellar tumor, Children, Video EEG, Cerebellar epilepsy

小脳腫瘍に hemifacial spasm (HFS) と不随意運動を伴った 小脳原性てんかんが疑われる 1 例

竹内真由美^{1,4)} 安元 佐和¹⁾ 小川 厚²⁾
満留 昭久³⁾ 廣瀬 伸一¹⁾

¹⁾ 福岡大学医学部小児科

²⁾ 福岡大学筑紫病院小児科

³⁾ 国際医療福祉大学大学院

⁴⁾ 榊原医院

要旨 : 小脳腫瘍を合併し、新生児期に発症した hemifacial spasm の11生月女児を報告した。生後数日より左眼のまばたきが多いことに気付かれ、6生月頃から眼球および頭部の左方偏位と四肢の伸展を伴い、数秒間持続する発作が1時間に4、5回出現した。てんかん発作との鑑別のため、複数回のビデオ脳波同時記録を行ったが、発作時、非発作時ともに異常所見は認めなかった。抗けいれん剤には抵抗性であり、頭部CT、MRIで左上、中小脳脚を中心に第四脳室に突出する腫瘍を合併していた。小児のHFS報告例14例中9例に小脳腫瘍を合併しており、発症時期は新生時期が多く、全例1歳以下であった。HFSのみでなく、眼球、頭部の偏位や四肢の不随意運動を伴うことが多い。小児の顔面の片側けいれんの病態は、小脳起源のてんかんの可能性が報告されており、成人における顔面神経の root entry zone での圧排とは病態が異なっている。

キーワード : 小脳腫瘍, hemifacial spasm, 小児, ビデオ脳波同時記録, 小脳てんかん原性

はじめに

乳幼児の hemifacial spasm (HFS) の報告は稀であり、発生機序に統一された見解は出されていない。われわれの調べた限りでは、これまでに小児の HFS は14例の報告があり、小脳に何らかの異常を合併している症例が多く、14例中9例に頭部 CT や MRI で小脳腫瘍を認め、臨床症状や検査所見に自験例と共通点が見られた。今回我々が経験した新生児期発症の HFS の臨床症状と、過去の小児 HFS 報告例について臨床像の特徴とその病態について考察した。

症 例

症例：11生月 女児

主訴：左眼のまばたき発作

家族歴：けいれん性疾患なし

現病歴：妊娠、分娩は異常なく在胎40週 3,006g で出生。生後数日より左眼のまばたきが多いことに母親が気付いていた。1生月より眼球左方偏位を伴う数秒間の左眼のまばたきが1時間に4、5回あったため、近医眼科を受診したが異常は指摘されず、経過をみられていた。6生月ごろより左眼のまばたきと同時にうっ、うっとうと声を上げながら手足をつっぱるような動きを伴うこともあった。その途中は不機嫌に泣いたりするが、発作消失とともに機嫌は良くなり、また発作中にミルクを飲み続けることもあった。入眠中にも出現していた。9生月時、他院脳神経外科を受診し、頭部 CT、MRI にて上、中小脳脚から第四脳室に突出する占拠性病変を認め、画像からは hamartoma が疑われた。脳波では、突発性異

常は指摘されなかった。発作軽減のためにクロナゼパム内服開始したが、症状が持続するため当科に紹介受診した。

家族歴に特記すべきことはなく、発達歴は、頸坐4カ月、座位8カ月、つかまり立ち10カ月であった。

入院時現症：一般身体所見異常なし。筋トーン正常、深部腱反射正常、他神経学的所見にも異常所見は認めない。発作はおよそ1Hzのリズムではじまる左眼のまばたきが徐々に速くなり、数秒間で終わる場合もあるが、泣き声を上げながら強いまばたきと眼球・頭部左方偏位、同時にうっ、うっとうと声を上げながら四肢を間歇的につっぱるような動きを伴うこともあった。約十秒～数十分間持続し、1時間に数回～十数回出現していた。意識減損はなく発作中にミルクを飲み続けたり、手をたたき続けたりする。

検査所見：血算、一般生化学に異常なし。発達には津守・稲毛式 DQ 91。眼輪筋反射異常なし。頭部 MRI では中小脳脚を中心に上小脳脚、第四脳室に突出する境界明瞭な占拠性病変を認めた。造影効果はなく、T1 強調画像で灰白質とほぼ同信号、T2 強調画像、FLAIR では軽度高信号で内部構造は均質だが T2 強調画像では内部に isodensity component を含有しており、hamartoma や low grade glioma が疑われた(図1)。脳血流シンチ異常なし。

本症例ではてんかん発作との鑑別に発作時ビデオ脳波検査を繰り返し行ったが、発作中その前後にも明らかなてんかんを疑う異常波は認めなかった。顔面不随意運動の形態と上記検査結果を合わせ、新生児期発症の HFS と診断した。カルバマゼピン、ゾニサミドによる薬物療法を行い、発作の持続時間は短縮したが頻度は変わらなかった。

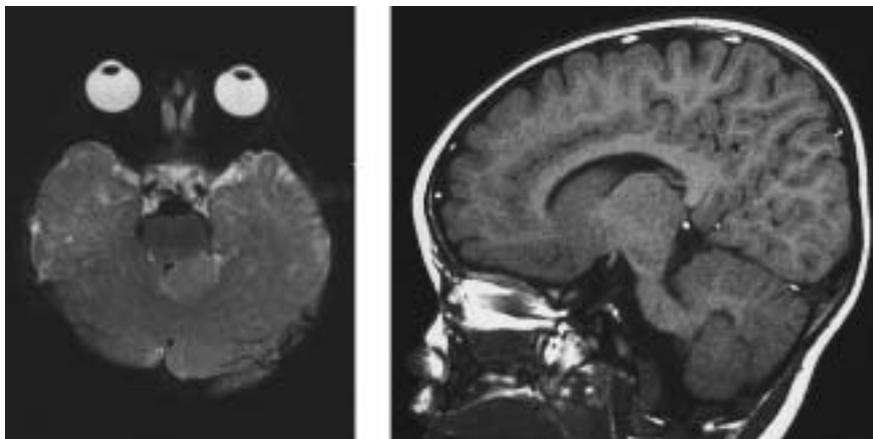


図1 頭部 MRI 画像

左：T2 強調画像 右：T1 強調画像

中小脳脚を中心に上小脳脚、第四脳室に突出する境界明瞭な T1 強調画像で灰白質とほぼ同信号、T2 強調画像では軽度高信号、内部構造は均質の腫瘍性病変を認める。

考 察

片側顔面けいれん (HFS) は一般に中年期以降に発症し、やや女性に多く片側性で発作的に不随意におこる顔面神経の過興奮性機能障害とされている。また成人の HFS は顔面神経支配領域以外の筋肉にはまったく波及しない。その病態は Jannetta が提唱した顔面神経の root entry zone での圧排説が最も有力である¹⁾。成人の HFS について Jannetta は 1982 年までに 400 例以上の本症の顕微鏡下手術を報告し、その大部分は動脈による顔面神経の root entry zone での圧迫を認め、少数例に静脈、動脈瘤、腫瘍、脳動静脈奇形による圧迫があったと報告しており、microvascular decompression を治療法として確立している^{2,3)}。

しかしながら乳幼児期発症の HFS の報告は少なく、成人例と異なる特徴を持つ。HFS が顔面神経支配領域以外にも波及し、小脳に何らかの異常を合併している症

例が多く、過去の報告 14 例中 9 例に頭部 CT や MRI で小脳腫瘍を認めた^{5,7,9-13)}(表 1)。全例が新生児期から 1 歳までに発症し、顔面以外に眼球や頭部の偏位、四肢のジストニー姿勢などの不随意運動を伴う例が多かった。小脳腫瘍を合併した小児の HFS 9 例のうち、病理学のおよび画像所見から、7 例が ganglioglioma、2 例が astrocytoma と報告されている。治療はカルバマゼピンが奏効したという報告が 1 例ある以外⁴⁾、他の症例では抗けいれん薬は無効であった。小脳腫瘍に対して、外科的に全摘出された例では HFS は消失している。部分摘出では、HFS の軽減はみられるが消失には至っていない。

小脳腫瘍と HFS との関連について、それ自体が脳幹の顔面神経やその核、膝、丘を直接または間接的に圧迫しているのであろうとする報告と^{5,8,9)}、近年、小脳腫瘍部に深部電極を挿入した小脳脳波検査にて、発作波が記録され、HFS は小脳腫瘍起源のてんかん性疾患であろうとする報告がある^{11,12)}。動物やヒトにおいて、小脳へ

表 1 小児の小脳腫瘍と Hemifacial spasm 報告例

	年齢	臨床症状	抗てんかん薬	画像診断	病理診断	治療と経過
Langston, 1976 ⁵⁾	6 週	左眼輪筋 3-15 秒。1 日に 3-50 回。左下顔面筋、頭部右方偏位、上肢伸展も伴う。ストレスで増強	反応なし	気脳写, arteriogram: 第四脳室上部に突出する占拠性病変	ganglioglioma	部分摘出で症状消失。術後 3 年間で再発
Jayakar, 1987 ⁷⁾	1 歳	左眼瞼～両眼瞼、左口角眼球偏位、左上肢不随意運動あり。3 秒-30 分。	反応なし	CT: 左小脳半球に内部均質な占拠性病変	Low grade dense fibrillary astrocytoma	18ヶ月時にほぼ全摘出。症状消失
Flüeler, 1990 ⁸⁾	2-3 生日	右眼瞼、右口角。1-20 秒間。ストレスで増強	反応なし	MRI: 右中-上小脳脚から第四脳室に突出する占拠性病変	glioma 疑い	外科的治療せず。症状不変
	10 生月	右眼瞼～顔面筋 20 秒間。ストレスで増強	不明	MRI: 延髄右側から橋下部、右中から下部小脳脚にかけて占拠性病変	glioma 疑い	外科的治療せず。症状不変
Bills, 1991 ⁹⁾	3 週	左眼瞼～下顔面筋、眼球左方偏位、左上肢ジストニー 30 秒間	反応なし	CT, MRI: 左上小脳脚から第四脳室を圧迫する占拠性病変	ganglioglioma	2 歳時に垂全摘出。術後 3 ヶ月症状消失
Al-shahwan, 1994 ¹⁰⁾ patient 1	1 生日	右顔面、右上肢の屈曲と右下肢の伸展	反応なし	MRI: 右小脳脚から第四脳室に突出する占拠性病変	low grade ganglioglioma	3 歳時に部分摘出。症状軽快
Harvey, 1996 ¹¹⁾	1 生日	左眼輪筋、頭部と眼球の右方偏位、上肢の振戦や上下肢拳上	反応なし	MRI: 左小脳半球、左上-中小脳脚から第四脳室に突出する占拠性病変	ganglioglioma	3 生月時に部分摘出。6 生月時残存腫瘍摘出。症状消失
Chae, 2001 ¹²⁾	1 生日	左眼輪筋～左顔面筋。発声、眼振。上肢不随意運動を伴う	反応なし	MRI: 左上小脳脚から第四脳室に突出する占拠性病変	low grade ganglioglioma	8 生月時に部分摘出し、症状軽快。11 生月時完全摘出。小脳失調残存
Mezer, 2005 ¹³⁾	1 歳 4 ヶ月	左眼輪筋～口輪筋		MRI: 左橋、延髄から左下-上小脳脚、第四脳室に突出する占拠性病変(軽度閉塞性水頭症あり)	anaplastic astrocytoma	部分摘出。放射線療法、改善あり。

電気機械的な刺激をすることにより同側の顔面けいれん、同側あるいは反対側の眼振、頭部や眼球の偏位、また四肢にも筋緊張の異常や姿勢の異常が出現することが証明されている¹⁴⁾。Harvey は小脳 ganglioglioma を合併した HFS に対して、発作時 single-photon-emission computed tomography (SPECT) を行い、同部位に高灌流を認めたこと、術中腫瘍への深部電極挿入による発作時小脳脳波検査にて突発波を記録したことより、HFS は小脳 ganglioglioma 由来の薬剤に反応しない難治性のでんかんと報告している¹¹⁾。小脳以外の ganglioglioma や hamartoma 等の腫瘍でも、腫瘍自体がでんかん原性をもつと報告されている^{15)~21)}。古典的にはでんかん発作は大脳皮質起源といわれているが、腫瘍や神経細胞の異形成などで、でんかん原性を有していれば、大脳皮質以外の部位からでもけいれん発作はおこる可能性がある。その後 Chae らも、左上小脳脚の low grade ganglioglioma に合併した HFS に対し、positron emission tomography (PET) with [¹⁸F] fluorodeoxyglucose (¹⁸F-FDG) で同部位の代謝亢進を確認した。また腫瘍に深部電極を挿入し、突発波が記録され、腫瘍摘出により軽快した症例を報告し、HFS は小脳由来のでんかん性疾患であろうと述べている¹²⁾。また通常でんかん発作時の PET では同部位の代謝は低下するが、代謝が亢進していた理由を、連続性のけいれん発作であるため、あるいは腫瘍自体の代謝亢進の可能性を示唆している。

自験例は家族の希望により、外科的治療や小脳脳波検査は行っていないが、報告例の多くで、ストレスで増強することや小児では顔面のみならず、上下肢に発作が進展する例も多く、患児の身体的・精神的苦痛は年長になるにつれ増強すると考えられる。小脳腫瘍を合併した小児の HFS では、抗けいれん薬に対する反応が乏しく、腫瘍の全摘出術を考慮する必要がある。

文 献

- 1) Jannetta PJ. Microsurgical exploration and decompression of the facial nerve in hemifacial spasms. *Curr Top Surg Res* 2 : 217-20, 1970.
- 2) Jannetta PJ, Abbasy M, Maroon JC, Ramos FM, Albin MS. Etiology and definitive microsurgical treatment of hemifacial spasm. *J Neurosurg* 47 : 321-328, 1977.
- 3) Jannetta PJ. Hemifacial spasm. *Neurol Neurosurg* 3 : 1-7, 1982.
- 4) Shaywitz BA. Hemifacial spasm in childhood treated with carbamazepine. *Arch Neurol* 31 : 63, 1974.
- 5) Langston JW, Tharp BR. Infantile hemifacial spasm. *Arch Neurol* 33 : 302-303, 1976.
- 6) Ronen GM, Donat JR, Hill A. Hemifacial spasm in childhood. *Can. J. Neurol. Sci* 13 : 342-343, 1986.
- 7) Jayakar PB, Seshia SS. Involuntary movements with cerebellar tumor. *Can J Neurol Sci* 14 : 306-308, 1987.
- 8) Flueler U, Taylor D, Hing S, Kendall B, Finn JP, Brett E. Hemifacial spasm in infancy. *Arch Ophthalmol* 108 : 812-815, 1990.
- 9) Bills DC, Hanieh A. Hemifacial spasm in an infant due to fourth ventricular ganglioglioma. *J Neurosurg* 75 : 134-137, 1991.
- 10) Al-Shahwan S, Singh B, Reila AR, Roach ES. Hemisomatic spasms in children *Neurol* 44 : 1332-1333, 1994.
- 11) Harvey AS, Jayakar P, Duchowny M, Resnic K, Prats A, Altman N, Renfro JB. Hemifacial seizures and cerebellar ganglioma: an epilepsy syndrome of infancy with seizures of cerebellar origin. *Ann Neurol* 40 : 91-98, 1996.
- 12) Chae JH, Kim SK, Wang KC, Kim KJ, Hwang YS, Cho BK. Hemifacial seizure of cerebellar ganglioglioma origin: seizure control by tumor resection. *Epilepsia* 42 : 1204-1207, 2001.
- 13) Mezer E, Ken K, Nahjawan N, Mackeen LD, Buncic JR. Hemifacial spasm as the initial manifestation of childhood cerebellar astrocytoma. *J. AAPOS* 10 : 489-90, 2006.
- 14) Nashold BS, Slaughter DG. Effects of stimulating or destroying the deep cerebellar regions in man. *J Neurosurg* 31 : 172-186, 1969.
- 15) McLone DG, Stieg PE, Scott RM, et al. Cerebellar epilepsy. *Neurosurgery* 42 : 1106-1111, 1998.
- 16) Duchowny MS, Resnick TJ, Alvares L. Dysplastic gangliocytoma and intractable partial seizures in childhood. *Neurology* 39 : 602-604, 1989.
- 17) Blume WT, Girvin JP, Kaufmann JCE. Childhood brain tumors presenting as chronic uncontrolled focal seizure disorders. *Ann Neurol* 12 : 538-541, 1982.
- 18) Cascio GD, Andermann F, Berkovic SF, Kuzniecky RI, Sharbrough FW, Keene DL, Bladin PF, Kelly PJ, Oliver A, Feindel W. Gelastic seizures and hypothalamic hamartomas: evaluation of patients undergoing chronic intracranial EEG monitoring and outcome of surgical treatment. *Neurology* 43 : 747-750, 1993.
- 19) Nishio S, Morita T, Fukui M, Goto Y. Surgical treatment of intractable seizures due to hypothalamic hamartoma. *Epilepsia* 35 : 514-519, 1994.
- 20) Machado HR, Hoffmann HJ, Hwang PA. Gelastic seizures treated by resection of a hypothalamic hamartoma. *Childs Nerv Syst* 7 : 462-465, 1991.
- 21) Valdueza JM, Cristante L, Dammann O, Bentele K, Vortmeyer A, Saeger W, Padberg B, Freitag J, Herrmann HD. Hypothalamic hamartomas: with special reference to gelastic epilepsy and surgery. *Neurosurgery* 34 : 949-958, 1994.

(平成21. 10. 8受付, 21.12. 8受理)