

症 例

鼻咽腔閉鎖機能不全による摂食・嚥下障害を伴った  
第1第2鰓弓症候群の1例

玄 景 華 橋 本 岳 英 片 川 吉 尚 安 田 順 一

A Case of First and Second Branchial Arch Syndrome with Eating  
and Swallowing Disorder Due to Velopharyngeal Insufficiency

GEN KEIKA, HASHIMOTO TAKEHIDE, KATAGAWA YOSHIHISA and YASUDA JUN-ICHI

【緒言】第1第2鰓弓症候群は主に顔面、口腔および耳などに変形を生じる先天性疾患であるが、摂食・嚥下障害は少ないとされている。今回は著明な哺乳障害を伴った本症候群患児に対して、摂食機能療法を行い良好な結果を得たので報告する。【症例】4カ月女児。主訴：某大学病院小児科より嚥下リハビリテーション依頼。38週2,296gで帝王切開にて出生し、左耳介欠損、左耳孔閉鎖等を認め、本症候群と診断された。既往歴：出生後は経管栄養で3週間入院したが、哺乳良好のため退院となった。現病歴：生後2カ月時にRSウイルス感染により誤嚥性肺炎を認め、某大学病院に入院。1カ月間気管内挿管するも喉頭軟化症のため呼吸困難が持続し、経鼻経管栄養の状態であった。【対応と治療経過】哺乳瓶でのミルク摂取で鼻腔や口唇からのもれやむせが強くみられたため、鼻咽腔閉鎖機能不全および口唇閉鎖不全による嚥下障害と診断した。P型乳首による哺乳、口唇や舌への間接訓練や味覚刺激を指導した。VE・VF検査では鼻咽腔閉鎖機能不全、中咽頭部麻痺および披裂軟骨部肥大、鼻腔逆流を認めたが、誤嚥所見はなかった。6カ月児よりプラスチック製吸い口でのミルク摂取と離乳初期食による摂食指導を開始した。10カ月児に離乳後期食でかじり取りの指導も行った。11カ月児にむせがほとんどなく、経口摂取量も十分なため経鼻経管栄養を中止した。現在は3歳4カ月で全身状態も安定しており、乳児食が摂取可能で水分摂取も自立した。【考察】本症例はウイルス感染により長期間にわたる気管内挿管が持続したことにより、軟口蓋の運動低下が生じた結果の鼻咽腔閉鎖機能不全と考える。母親の強い希望もあり経鼻経管栄養を持続しながら、本児の摂食・嚥下機能を評価して母親への摂食指導と支援が良好な成果を得たものと考ええる。

キーワード：第1第2鰓弓症候群、摂食・嚥下障害、鼻咽腔閉鎖機能不全、摂食機能療法

*Introduction: First and second branchial arch syndrome is a congenital disease characterized by deformity of the oral cavity and ears, although it is less frequently associated with eating or swallowing disorders. We report the favorable outcome of eating function therapy for a child with first and second branchial arch syndrome accompanied by a pronounced suckling disorder.*

*Case report: A 4-month-old girl was referred from the pediatric department of a university hospital for swallowing rehabilitation. She was born at 38 weeks gestation and weighed 2,296 grams. She exhibited a left auricular defect and left auditory atresia, and was diagnosed with first and second branchial arch syndrome. After birth, she was placed on tube feeding and hospitalized for three weeks, then discharged with favorable suckling function. At two months after birth, she developed aspiration pneumonia due to an RS virus infection and was admitted to a university hospital. She was maintained with endotracheal intubation for one month, but developed persistent dyspnea due to laryngomalacia and was hospitalized with nasal tube feeding.*

本論文の要旨は第14回日本摂食・嚥下リハビリテーション学会  
(2008年9月13日、千葉)にて発表した。本症例の論文掲載にあたり  
保護者の承諾を得た。  
朝日大学歯学部口腔病態医療学講座障害者歯科学分野  
501-0296 岐阜県瑞穂市穂積1851

Department of Dentistry for the Disability and Oral Health, Division of  
Oral Pathogenesis and Disease Control  
Asahi University School of Dentistry  
Hozumi 1851, Mizuho, Gifu 501-0296, Japan  
(平成23年1月8日受理)

*Treatment and clinical course: Severe milk leakage from the nasal and oral cavities and choking during bottle feeding led to a diagnosis of swallowing disorder caused by velopharyngeal insufficiency and insufficient lip closure. Bottle feeding with a P-shaped nipple, indirect training of the lips and tongue, and gustatory stimulation were prescribed. Videoendoscopy and videofluoroscopy revealed velopharyngeal insufficiency, oropharyngeal paralysis, arytenoid cartilage swelling, and nasal regurgitation, without evidence of aspiration. At six months after birth, milk intake through a plastic suction mouth and eating instruction with early weaning food were started. At 10 months after birth, how to bite off food was taught using late weaning food. At 11 months after birth, she showed almost no choking and could eat a sufficient amount of food. Nasal tube feeding was discontinued. At the time of writing, she was three years and four months old with a stable overall condition and was able to eat infant food and drink water without assistance.*

*Discussion: This case involved velopharyngeal insufficiency resulting from soft palate hypomotility due to prolonged endotracheal intubation that was required due to a viral infection. A favorable outcome was achieved by continuous nasal tube feeding, for which the mother was strongly in favor, combined with evaluation of the child's eating and swallowing functions and the provision of appropriate eating instruction and support to the mother.*

Key words: first and second branchial arch syndrome, eating and swallowing disorder, velopharyngeal insufficiency, eating function therapy

## 緒 言

第1第2鰓弓症候群は主に顔面、口腔および耳などに変形を生じる先天性疾患である。精神発達遅滞や循環器系異常、著しい舌根沈下や口蓋裂が伴わない症例では摂食・嚥下障害は少ないといわれている。今回は鼻咽腔閉鎖機能不全による著明な哺乳障害を伴った本症候群患児に対して、摂食・嚥下機能評価および摂食機能療法を行い、経鼻経管栄養から経口摂取が可能になった症例を経験したので報告する。

## 症 例

症 例：4カ月の女児。体重5,116g、身長47.5cm。

主 訴：哺乳不良のため母親より摂食機能療法の希望。

既往歴：出生時は38週2,296gで帝王切開にて出生し、生後1週間は保育器での対応であった。左耳介欠損、左耳孔閉鎖等を認め、第1第2鰓弓症候群と診断された。出生直後は経鼻経管栄養で3週間の入院であったが、哺乳が良好のため退院となった。

家族歴：母親が糖尿病に罹患していた。3人兄弟の末娘で、本児以外の家族に本症候群の罹患は認めなかった。

現病歴：生後2カ月時にRSウイルス（respiratory syncytial virus）感染により誤嚥性肺炎を認め、某大学医学部附属病院小児科に緊急入院した。1カ月間気管内挿管するも、喉頭軟化症のため呼吸困難が持続し経鼻経管栄養であった。そのために某大学医学部附属病院小児科から、摂食・嚥下リハビリテーションの依

頼を受けた。当科初診時も入院中で一時外出にて来院した。

現 症：全身的に粗大運動発達がみられ、首は定頸し安定していた。初診時の顔貌では軽度の左側顔面神経麻痺を認め、左耳介欠損および左耳孔閉鎖を認めた（図1）。口腔内の状況では乳歯萌出はなく口蓋裂も認めなかったが、左側軟口蓋挙上不全および左側咽頭部麻痺を認めた。初診時の哺乳瓶でのミルク摂取では、鼻腔や口唇からのもれやむせが強くみられ、哺乳の時間がかかり哺乳量の獲得が困難であった（図2）。以上より、鼻咽腔閉鎖機能不全および口唇閉鎖不全による哺乳障害と診断した。

## 対応および治療経過

初診時の4カ月児は嚥下機能獲得不全の状態であり、主な栄養や水分摂取は経鼻経管栄養とした。基本的には発達レベルの月齢に応じた摂食機能療法を導入し、状況に応じて必要な嚥下機能検査を行った上で、最終的に経口摂取を進めていくことで対応した。

5カ月児の摂食訓練の状況（図3）で、スプーン等による味覚刺激を行った。同時期には指しゃぶりが始まった。初診時からP型乳首による哺乳指導や口唇や舌への間接訓練なども指導した。経口摂取準備不全に対する間接訓練を中心に対応した。6カ月児でヨーグルトの摂取が可能になり、7カ月児では離乳初期食の摂取が可能になった。捕食機能も獲得しており、鼻腔からのもれやむせなどは認めなかった（図4）。プラスチック製吸い口でのミルク摂取の指導も行った。急激に摂食機能の獲得が進んだ状況であり、離乳初期



正面像

側面像

図1 初診時の顔貌写真（4カ月児）



図2 初診時の哺乳状況  
哺乳瓶でのミルク摂取で、鼻腔や口唇からのもれやむせが強くみられた。

食を中心とした対応で、比較的早期に摂食機能獲得が得られた。

不顕性誤嚥の有無や経鼻チューブ抜去に向けて、9

カ月児に嚥下内視鏡検査（VE）を実施した。咽頭機能をさらに精査するために経鼻チューブを外した状態で検査を行った。軽度の鼻咽腔閉鎖機能不全による鼻腔への逆流、軽度の左側中咽頭部麻痺および両側披裂軟骨部肥大を認めた（図5）。気管内への明瞭な誤嚥の所見は認めなかった。10カ月児の嚥下造影検査（VF）を実施した。検査のテストフードは離乳中期食とミルクで行った。食塊の咽頭への軽度の送り込み不全があり、咽頭残留および鼻腔への逆流を認めた（図6）。誤嚥の所見は認めなかった。

10カ月児で離乳後期食を開始し、赤ちゃんせんべい等がかじり取りの指導も行った（図7）。この時期になると食べることに意欲が出現し、手づかみ食べも同時に進めていった。11カ月児のマグカップによる液体摂取の状況を示した（図8）。液体摂取でもむせがほとんどなく、経口摂取量も十分なため経鼻経管栄養を中止した。1歳3カ月児で全身状態も安定しており、乳児食が摂取可能で水分摂取も自立した。1歳7カ月



スプーンよる味覚刺激

指しゃぶり

図3 5カ月児の摂食訓練



6カ月児

7カ月児

図4 経口摂取状況の経過

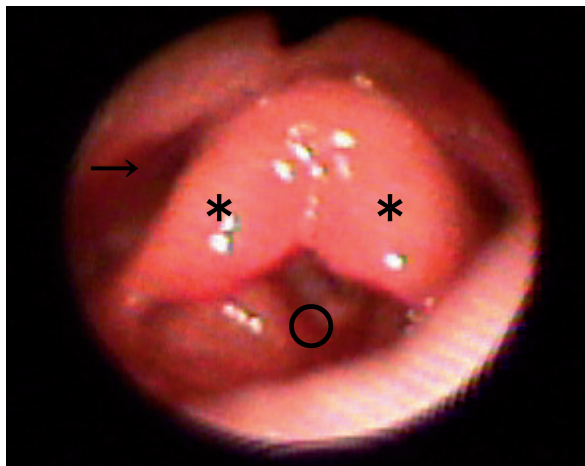


図5 嚥下内視鏡検査 (VE) (9カ月児)  
両側披裂軟骨部肥大 (\*) を認めるも、誤嚥はない。  
→は食道入口部で、○は喉頭前庭部を示す。

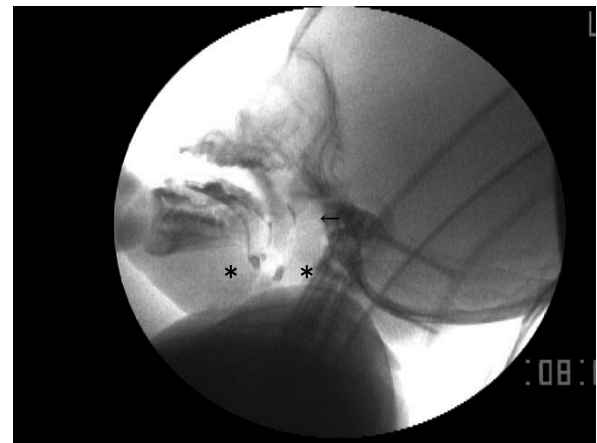


図6 嚥下造影検査 (VF) (10カ月児)  
食塊の軽度咽頭残留 (\*) および鼻腔逆流 (←) を認めた。  
誤嚥は認めなかった。



図7 かじり取り訓練 (10カ月児)  
離乳後期食を開始、かじり取りの指導も行った。



図8 マグカップによる液体摂取 (11カ月児)  
11カ月児にむせがほとんどなく、経口摂取量も十分なため  
経管栄養を中止した。

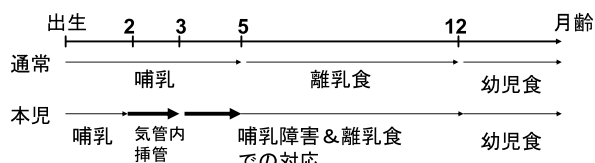


図9 全体の流れ

で身長75.6cm, 体重9.0kgで, 摂食機能療法を終了した。図9は全体の経口摂取状況の経過を示した。3歳4カ月の現時点で自立歩行可能であるが, 言語発達は一語文のみの発語で軽度発達遅滞を認めた。今後も経過観察を継続する予定である。

## 考 察

### 1. 第1第2鰓弓症候群について

第1第2鰓弓症候群は, 胎生期に出現する第1, 第2鰓弓由来器官の形成不全を示す顎・顔面の先天異常で, 小耳症, 下顎形成不全を主徴とする疾患である。症状は7割以上の症例で片側に発現し, 両側に症状が現れる場合も一側の症状が重いことが多く, 顔面非対称を生じる。このため臨床的にはhemifacial microsomiaと呼ばれる<sup>1,2)</sup>。発症原因は不明で, 遺伝的な関係も明らかではない。ほとんどの場合は散発的に発症するが, 家族性にみられることもある。発生頻度は3,500~5,600人に1人とされ, 性差はない。顔面の先天異常としては口唇裂・口蓋裂に次いで多い。さらに患側の顔面筋・咀嚼筋, 皮膚の低形成を伴い, 口裂は患側が上方に傾斜する。唾液分泌低下, 舌・軟口蓋の機能異常, 顔面神経麻痺がしばしば合併することもある<sup>1,2)</sup>。

本児では出生時に左耳介欠損および左耳孔閉鎖を認め, 比較的容易に臨床診断がなされた。さらに当科初診時の顔貌と口腔内所見では軽度の左側顔面神経麻痺, 左側軟口蓋挙上不全および左側咽頭部麻痺を認め, 本症候群の特徴を有していた。出生時直後の経鼻経管栄養の経緯は不明であるが, 軟口蓋麻痺および咽頭部麻痺の症状に起因する鼻咽腔閉鎖機能不全および口唇閉鎖不全が原因で, 哺乳障害があったものと推察する。3週間の入院加療により哺乳機能が改善されて一旦は哺乳摂取自体に大きな問題はなく, 従来から本症候群での摂食・嚥下機能障害の発生が少ないことと一致する<sup>3)</sup>。しかしながら本症候群は下顎形成不全が特徴であり, 成長に伴い口腔領域の不正咬合や顔面・口腔周囲の運動麻痺などが顕著にあらわれる可能性があり, 長期にわたる経過観察が必要と考える。

### 2. RSウイルス感染症について

RSウイルスはヒトに冬期に急性の呼吸器疾患を起

こすウイルスである<sup>4)</sup>。乳幼児に多くみられ急性細気管支炎, 肺炎などの重い呼吸器症状を起こしやすい。特に2~6カ月ぐらいの乳児は免疫力が弱く重症化しやすくなる。さらに呼吸機能が未発達な低出生体重児における新生児・乳児期の感染あるいはチアノーゼ性または複雑な先天性心疾患, 喘息などの肺疾患を持つ小さい子どもは重症化しやすい<sup>4)</sup>。軽症例での治療は, 水分補給・睡眠・栄養・保温をして安静にして経過をみることになるが, 重症化すると入院して輸液や加湿された酸素投与などの治療を行うことになる。感染時期は11月から3月頃の冬期であり, 1歳までに半数以上, 2歳までにはほぼ100%の子どもが感染を受けるとされている<sup>4)</sup>。

本児は生後2カ月時の1月末という冬期にRSウイルス感染を引き起こし, 誤嚥性肺炎により某大学医学部附属病院小児科に緊急入院した。生後2カ月という乳児の時期と低出生体重児の要因も重なり, RSウイルス感染が重症化した結果, 1カ月間の気管内挿管が持続されていた。抜管後も喉頭軟化症のため呼吸困難が持続し, 経鼻経管栄養の状態であった。そのために生後2~4カ月の間の離乳開始前の口腔・咽頭機能の獲得が困難になり, 特に鼻咽腔閉鎖機能不全を中心とする哺乳障害が摂食機能にも大きな影響を及ぼしたものと推測する。

### 3. 鼻咽腔閉鎖機能不全について

鼻咽腔閉鎖機能不全では, 構音障害や摂食・嚥下障害をきたす<sup>5)</sup>。主に口蓋裂による器質性障害や脳血管障害後遺症による機能的軟口蓋麻痺などが主な原因である<sup>5)</sup>。本症例では1カ月以上にわたる気管内挿管および経鼻経管栄養により, 軟口蓋挙上に関与する口蓋帆挙筋などが廃用性萎縮を起こした結果, 鼻咽腔閉鎖機能不全が生じて哺乳障害を引き起こした可能性が高いと推測した。

鼻咽腔閉鎖機能不全の診断は構音時の鼻音化や語音明瞭度などの聴覚的判定, 鼻息鏡検査, 空気力学的検査, 鼻咽腔ファイバー検査, 構音時頭部X線規格撮影, 鼻咽腔X線造影検査などを行って診断する<sup>5)</sup>。本児では初診時に4カ月という乳児であり, 上記の検査の実施は困難であった。しかしながら哺乳時の鼻孔からのミルクの漏れやそれに伴うむせなどから臨床的に鼻咽腔閉鎖機能不全と診断した。摂食訓練で改善傾向がみられた9カ月児に鼻咽腔ファイバーを用いた嚥下内視鏡検査を実施し, 軽度の鼻咽腔閉鎖機能不全による鼻腔への逆流が残存していたことが確認でき, 本検査が有効であったと考える。

鼻咽腔閉鎖機能不全の治療として言語療法, 装具装用と手術が挙げられる<sup>6)</sup>。言語療法は開鼻声を含むそ

他の異常構音を言葉の訓練で改善する治療法で、ある程度の年齢と知的発達の獲得が訓練の必要条件になる。装具装用では代表的なものにスピーチエイドが挙げられるが、軟口蓋挙上不全によるものでは軟口蓋挙上装置（パラタルリフト）が応用されている<sup>6)</sup>。いずれの治療も本児では4カ月という低年齢では実施困難であり、その適応ではない。そのため今回のような症例では、直接的な鼻咽腔閉鎖機能不全の治療は行わず、早期に摂食機能療法を導入し、可及的に食物摂取による軟口蓋挙上を促すことで鼻咽腔閉鎖機能の経時的な改善を待った。その結果、廃用性萎縮による軟口蓋挙上不全が改善され摂食・嚥下機能の獲得につながった。

#### 4. 摂食機能療法について

小児の摂食機能療法は小児の成長を考慮した発達療法であり、ただ単に口腔・咽頭の成長と発達だけの対応では十分ではなく難しい側面がある<sup>6)</sup>。特に小児の摂食・嚥下機能は生後15カ月前後に獲得されるために、摂食・嚥下訓練の開始時期はなるべく早期に始めることが重要である<sup>6)</sup>。また訓練期間もその摂食・嚥下機能の発達に個人差が大きいために、小児の発達にあわせて根気よく訓練を継続することが求められる<sup>6)</sup>。さらに小児の摂食機能療法は小児に直接指導するものではなく、保護者（主に母親）に指導する場合が多い。そのために他の家族とも意識や情報が共有できるように援助し、母親が孤立しないように支援することも重要である<sup>6)</sup>。本症例では摂食機能療法の開始が月齢4カ月という早い時期であったために、発達にあわせた対応が可能になり、さらに訓練期間もほぼ1年3カ月間と離乳食訓練にあわせた無理のない対応が可能になったことが評価できる。また母親の強い希望で摂食機能療法を積極的に導入したが、あくまでも母親が自己流に解釈した対応をしないよう適切な介入を行いながら、安全に摂食機能を獲得することに心がけた。

小児の摂食機能療法はその摂食機能の獲得段階を判断して、その訓練内容を検討していくことが重要である<sup>6)</sup>。本症例では初診時の4カ月児は嚥下機能獲得不全の状態であったために、主な栄養や水分摂取は経鼻経管栄養とした。その上で基本的に発達レベルの月齢に応じた摂食機能療法を導入し、状況に応じて必要な嚥下機能検査を行った上で、最終的に経口摂取を進めていくという対応が結果的に評価できた。さらに小児の嚥下機能検査による評価は、その発達のレベルや障害の程度により実施が困難なことが多い。本症例では不顕性誤嚥の有無や経鼻チューブ抜去に向けて、9カ月児に嚥下内視鏡検査を行い、10カ月児に嚥下造影検

査を実施した。それぞれの検査では軽度の左側中咽頭部麻痺や両側披裂軟骨部肥大、食塊の咽頭への軽度の送り込み不全、鼻腔への逆流や咽頭残留を認めた。しかしながら誤嚥の所見は認めなかったために、最終的には経鼻経管栄養からの脱却が可能になり、その検査の有用性も示唆される結果となった。

発達に応じた摂食・嚥下機能はそれぞれの段階で特徴的な動きが出現するので、臨床的な観察を行いながら母親にその摂食・嚥下機能の発達段階を理解してもらい、食事形態、食事介助法および訓練法を分かりやすく伝えていくことが重要なポイントになる。最終的には1歳7カ月児ではほぼ必要量の栄養摂取と基本的な摂食機能を獲得することができたために摂食機能療法を終了することになった。当初の目的は達成できたが、本症候群の口腔の形態や機能に関しては十分な経過観察が必要であり、今後も定期観察を継続する予定である。

#### ま と め

本症例は乳児急性気道感染症の主な原因ウイルスであるRSウイルス感染により1カ月間にわたる気管内挿管が持続した。その結果、軟口蓋の運動麻痺や機能低下が生じて鼻咽腔閉鎖機能不全によるむせや鼻腔からのもれが生じたものと推測する。また哺乳障害の出現時期が哺乳反射の消失と摂食機能獲得開始時期と重なったため、重度の摂食・嚥下障害が出現したものと推測する。今回は経口摂取への母親の強い希望もあり、経鼻経管栄養を持続しながら本児の摂食・嚥下機能を適切に評価するとともに、母親への摂食指導と支援が良好な成果を得た。本児の全体の発達獲得も十分あり、摂食・嚥下機能に関してはキャッチアップしたものと考える。

#### 結 論

今回は鼻咽腔閉鎖機能不全による著明な哺乳障害を伴った第1第2鰓弓症候群患児に摂食機能療法を行う機会を得た。経鼻経管栄養を持続しながら、本児の摂食・嚥下機能を評価し母親への摂食指導と支援が、良好な成果を得たものと考ええる。

#### 文 献

1. 今泉 清：梶井 正，黒木良和，新川詔夫，福嶋義光編. 新先天奇形症候群アトラス. 1版. 東京：南江堂；1998：370-371.
2. 月野隆一：大倉興司編. 遺伝性疾患への対応 その知識と実際. 第1版. 東京：講談社；1991：94-95.
3. 小口和代，水野雅康，才藤栄一，馬場 尊，奥井美枝.

- 摂食・嚥下障害を伴った第1第2鰓弓症候群の一例.  
日摂食嚥下リハ会誌, 1997; 1: 135-136.
4. 堤 裕幸: 『小児内科』『小児外科』編集委員会共編.  
小児疾患の診断治療基準. 小児内科. 2001; 33 増刊  
号: 334-335.
5. 舘村 卓. 臨床の口腔生理学に基づく摂食・嚥下障害  
のキュアとケア. 第1版. 東京: 医歯薬出版; 2009:  
30-57, 109-111.
6. 高橋摩理: 田角 勝, 向井美恵編. 小児の摂食・嚥下  
リハビリテーション. 第1版. 東京: 医歯薬出版;  
2006: 130-133.
-