

告示番号 37 疾患群 神経・筋疾患

疾病名 脊髄脂肪腫

概念・定義

脊髄脂肪腫は潜在性二分脊椎を代表する先天異常（奇形）である。皮膚外胚葉と神経外胚葉の分離障害により発生し、皮下と連続した脂肪組織が脊椎管内に侵入する。腰仙部に好発する。脂肪腫そのものによる脊髄圧迫及び神経組織牽引（脊髄係留）により、膀胱直腸障害（排尿・排便障害）および下肢障害（運動障害・感覚障害・関節変形）等の症状が出現する。

脊髄脂肪腫は軟膜下脂肪腫、脊髄円錐部脂肪腫、脊髄終糸脂肪腫に分類される。脊髄円錐部脂肪腫は画像所見をもとにさらに分類され、脊髄脂肪髄膜瘤も含まれる。一般に、脊髄脂肪腫としては脊髄円錐部脂肪腫及び脊髄終糸脂肪腫を指す（図 1, 2）。（国内で脊髄脂肪腫は通常 spinal lipoma と英訳され、lipomyelomenigocele は脂肪髄膜瘤として上述した通り、脊髄脂肪腫の亜型を指す。しかし、海外の文献では脊髄脂肪腫として lipomyelomenigocele, lipomeingocele が使用されることもある。）

臨床症状

脊髄脂肪腫の 95%以上は腰仙部に存在するため、多様な下肢運

動感覚障害及び膀胱直腸障害を呈することが多い。

発症時期は出生直後から成人期発症例まで、部位・脂肪腫の種類・大きさなどにより、大きな幅がある。また、同じ外胚葉系である病変部皮膚に通常は異常所見を伴う。

皮膚症状：脊髄脂肪腫では、ほとんどの症例で何らかの皮膚症状を伴っている。代表的皮膚症状は脂肪による皮下腫瘤、血管腫、異常毛髪、皮膚洞、皮膚陥凹、皮膚の突起である。皮下脂肪腫に血管腫など複数の皮膚症状を伴うことも珍しくない（図 3）。

下肢運動感覚（筋骨格系）障害：脊髄脂肪腫患者の 1/2-1/3 に認められるといわれる。足関節内反、下肢長の左右差、足底サイズの左右差、下肢難治性潰瘍形成、側弯症、歩容の変化、下肢筋力低下、疼痛。これらにより運動障害を生じる。

膀胱直腸障害：神経因性膀胱が原因となった繰り返す尿路感染、排尿困難、失禁、尿管の拡張、腎機能障害、便秘を合併する。膀胱直腸障害は、一度出現すると改善の可能性が他の症状と比べ最も低い。腎機能温存は長期的な生命予後を占う上で重要となる。

治療

脊髄脂肪腫の治療では、外科手術が必要となる。

手術の目的は脊髄係留の解除、及び脊髄脂肪腫による脊髄圧迫軽減（脊髄円錐部脂肪腫の場合）である。

脊髄脂肪腫の部位・病態に応じて脊髄係留解除術及び脊髄脂肪腫切除術を行う（図4）。

脊髄空洞症を合併する場合は、空洞くも膜下腔短絡術が行われることもある。

排尿障害に対しては抗コリン剤投与、導尿が行われるが、進行例に対しては泌尿器科手術が必要になることもある。

排便障害に対しては内服・浣腸・洗腸など保存的治療が行われる。

下肢関節変形に対しては、装具療法の適応となるが、進行の程度によっては整形外科手術が必要になる。