

Metaphyseal Chondrodysplasia Schmid Type の1例

西下 淑文, 長谷川 徹, 井上 猛, 山野 慶樹, 渡辺 良

低身長, O脚を主訴とする, metaphyseal chondrodysplasia Schmid type を経験した. 四肢短縮の小人症であるこの疾患は, クル病, その他の骨系統疾患と類似し, 低身長, O脚, 内反股を呈し, X線学的には, 四肢長管骨の metaphysis が漏斗状を呈し, 骨端軟骨線に接した部位では, flaring, cupping, irregularity を示していた. 変形は, 大腿骨近位及び遠位端, 脛骨近位及び遠位端, 上腕骨近位端, 橈骨遠位端に認められた. 手指骨の短縮はなく, 手根骨における骨年齢も正常であった. 頭蓋骨では, 冠頭蓋などの異常はなく, また, 脊椎, 肋骨, 骨盤骨に著変は認めなかった. 血清Ca値, 血清P値などの血清生化学検査等異常なく, metaphyseal chondrodysplasia Schmid type と診断した. O脚矯正の目的で両側脛骨骨切り術, 両側大腿骨骨切り術が施行された. 現在, O脚, 内反股は矯正されているものの低身長である. 早期に診断を付け, 予想される変形に対して, できるだけ早く矯正手段を構ずるべきであると考え. (昭和62年12月7日採用)

A Case of Metaphyseal Chondrodysplasia Schmid Type

Yoshifumi Nishishita, Toru Hasegawa, Takeshi Inoue, Yoshiki Yamano and Ryo Watanabe

A case of a patient with Schmid type metaphyseal chondrodysplasia, which was treated by a valgus osteotomy of the femurs and tibias, was reported.

The patient was a 1½-year-old girl of short stature with bowlegs, and a gait disturbance. Roentgenographic findings consisted of flaring, cupping, irregularity of the metaphysis of the long bone, which were more marked in the femurs and tibias. The laboratory data were normal.

A femoral and tibial valgus osteotomy was performed to gain improvement in the bowlegs. Four years after operation her gait and appearance were improved. (Accepted on December 7, 1987) *Kawasaki Igakkaishi* 14(2): 291-295, 1988

Key Words ① Metaphyseal chondrodysplasia ② Schmid type ③ Bowleg
④ Short stature ⑤ Valgus osteotomy

はじめに

先天性骨系統疾患の中で, 内軟骨性骨化障害による疾患に属する metaphyseal dysostosis

は, 1934年 Jansen¹⁾ が発表して以来種々の type が報告されている. 近年, 国際命名法に基づき, metaphyseal chondrodysplasia(以下

MCD)と改称された。我々はその中でも軽症型である Schmid type を経験し、外科的治療により良好な結果を得たので報告する。

症 例

症 例: 1歳6カ月, 女児

主 訴: O脚, 低身長, 歩容異常

家族歴: 家系には低身長, 骨疾患等特記すべき疾患はない。血族結婚もなく, 両親の身長は, 父親168 cm, 母親155 cmであった。

既往歴: 特記すべきことなし

現病歴: 在胎40週にて正常分娩。出生時身体計測は, 身長51 cm, 体重3150 g, 頭囲48.5 cm, 胸囲47.5 cm, 母胎妊娠歴にも異常は認めなかった。歩行開始は1歳であった。1歳2カ月時, 母親がO脚, 低身長, 歩容異常に気付いたが放置していた。1歳6カ月になり当科を受診した。

現 症: 初診時身長74.5 cmで, $-2SD$ を下回っていた。体重は9.5 kg (M-1D)で, 栄養状態は良好であった。強いO脚があり, waddling gateが見られた。眼球突出や, 鞍鼻などの顔貌の異常はなく, 冠頭蓋の拡大もなかった。胸郭変形はなく, 軽度の腰椎前彎がみられた。胸腹部理学所見, 神経学的所見では, 特に異常を認めなかった。毛髪, 及び爪の異常は認めなかった。

入院時検査所見: Table 1のごとく, 特に異

常を認めなかった。

X線所見: 写真, 頭蓋骨では, 骨肥厚, 冠頭蓋等の異常はなかった。指趾骨の短縮はなく手根骨における骨年齢も正常であった。脊椎骨, 骨盤骨, 肋骨にも, 特に著変を認めなかった。長管骨では, 特に大腿骨の近位及び遠位端と,



Fig. 1. The roentgenogram of femurs and tibias, showing the widening and irregularity of the metaphysis



Fig. 2. The roentgenogram of humerus and radius, showing the widening and irregularity of the metaphysis, but less than in the lower limbs

Table 1. Laboratory data on admission

一般血液			
WBC	9000	/ μ l	RBC 440 \times 10 ⁴ / μ l
Hb	10.0	g/dl	Ht 31.0 %
血液生化学検査			
SP	6.9	g/dl	Na 134 mEq/l
GOT	18	I.U./l	K 4.6 mEq/l
GPT	16	I.U./l	Cl 108 mEq/l
Alp	208	I.U./l	Ca 4.7 mEq/l
Crn	0.7	mg/dl	P 3.0 mEq/l
Bun	15	mg/dl	
内分泌検査			
RT ₃ U	25.2 %		T ₄ RIA 7.7 μ g/dl
尿検査	正常		
尿アミノ酸分析	正常		

脛骨の近位及び遠位端とで、漏斗状変形を示し、骨端軟骨線に接した部分では、内軟骨性骨化障害による骨透明層と骨硬化像とが混在し、flaring, cupping, irregularity を示していた (Fig. 1). 上腕骨近位端及び橈骨遠位端にも、程度は軽いが同様の変化がみられた (Fig. 2). 以上により本症を、metaphyseal chondrodys-

plasia Schmid type と診断した.

治療及び経過：3歳1カ月時に (Fig. 3) の脚の矯正を目的に、両側脛骨骨切り術を施行した。術前の大腿脛骨角 (FTA) は左右とも 212° であったが、骨切り術により 180° となった。しかし3歳3カ月時、FTA が右 195° 、左 190° と再び増大した。また、大腿骨の彎曲がなお存在するため、その矯正を目的として、両大腿骨

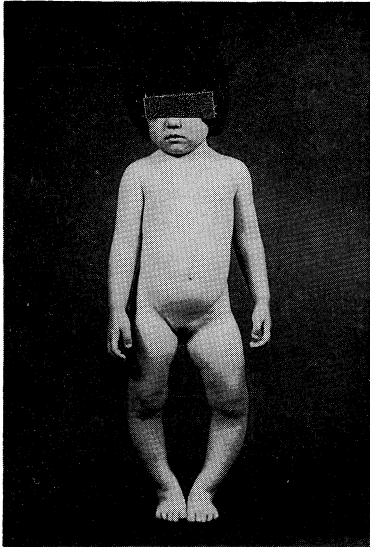


Fig. 3. The clinical photograph taken at 3 years, showing sever bow leg deformity



Fig. 5. The roentgenogram taken at 7 years, showing improve the bow leg and coxa vara



Fig. 4. The postoperative roentgenogram, showing the osteotomy of femurs and tibias

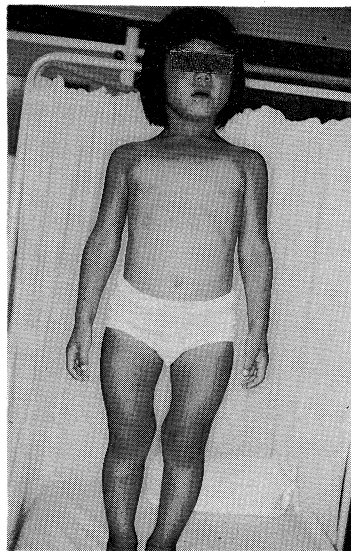


Fig. 6. The clinical photograph taken at 7 years

遠位部骨切り術を施行し、FTA を右 180°, 左 170° とした (Fig. 4). 3 歳 5 カ月時 FTA は右 180°, 左 170° と矯正位を保っていた。膝の関節可動域は、伸展が両側とも -5° 屈曲が両側とも 140° であった。Figure 5 は、7 歳時の X 線像であるが、大腿骨頸部にみられた内反股及び O 脚は改善されていた。Figure 6 は同じく 7 歳時のものであるが低身長は改善されていない。

考 察

metaphyseal chondrodysplasia (MCD) は内軟骨性骨化障害のために長管骨の成長抑制を来し、臨床的には、四肢の変形と低身長を呈する疾患である。MCD は 1978 年改訂された国際分類²⁾では Osteochondrodysplasia の Defects of growth of tubular bone and/or spine, identifiable in later life に位置し Jansen 型, Schmid 型, Mckusick 型, 及び腓外分泌不全と周期的好中球減少を伴うものに大別される。

Jansen 型^{1), 3)}は、生下時より四肢の変形がみられることが多く、短肢型の著明な低身長を示し、運動発達が遅延する。X 線像は、全長管骨骨幹端部の flaring, cupping, irregularity が存在し、骨透明層と、骨硬化像が混在する。クル病と異なる点は、著明な骨萎縮像が認められないことである。その他、頭蓋骨、指趾骨、骨盤骨腸骨稜や、寛骨臼部の変化がみられる。血清生化学的には高 Ca 血症が報告されており、その他にも低磷酸血症、血清 Al-p 値の上昇、尿中 Ca、無機 P の中等度の排泄増加などの報告もある。遺伝形式は、常染色体優性遺伝である。

Mckusick 型^{4), 5)}はまれな疾患で、常染色体劣性遺伝が考えられている。生下時より明らかな短肢型小人型で、毛髪は細く、短く疎で、日本人の場合は金髪様に変色することが特徴的である。X 線像では、骨幹端部の変形は膝関節、及び足関節周辺部に著しい。その他、好中球減少症、リンパ球減少症、細胞免疫障害、Hirschsprung 病が認められることがある。

MCD に腓外分泌不全と、周期的好中球減少を伴うもの⁶⁾は、乳児期より小人症が始まる。発育不良があり腸管における吸収不全のため、しばしば下痢便を見る。また、反復する気道感染症がある。X 線像では、軽度の骨幹端部の変化が大腿骨近位にみられ、成長とともに内反股を伴うことがある。手関節、膝関節などの骨幹端部にも変化を見ることがある。

Schmid 型⁷⁾⁻¹⁴⁾は MCD の中でも最も多くみられるもので、比較的軽症型である。遺伝形式は常染色体優性遺伝を示すが、散发例も多く認められている。発症が遅く 1 歳以後に多い。低身長 (四肢短縮型)、及び大腿骨頸部の発育障害、また骨脆弱性に体重負荷が加わり、内反股を呈したり、O 脚, waddling gate で発症することが多い。その他腰椎前彎増強や、大関節の軽度の関節拘縮を認めるものがある。血清生化学的には特徴的な異常はないが、Ca 値、Al-p 値は正常かやや上昇、P 値は正常かやや低下を示すことがある。X 線所見では長管骨の骨幹端部が侵され、flaring, cupping, irregularity がみられ、クル病様の像を認めるが、著明な骨萎縮像は認められない。侵されやすい部位は、膝関節、足関節、手関節、股関節、肩関節、肘関節で、指趾骨、骨盤骨、脊椎骨、頭蓋骨には異常を認めない。骨端部は侵されないため関節障害は認められない。骨端軟骨の生検所見では、泡状細胞の形成に際し不規則化及び柱状配列の乱れ、軟骨組織と骨組織の混在がみられ、規則的な石灰化が障害されているという報告がある。

本症例は、1 歳 2 カ月時、歩容異常、O 脚、低身長により気付かれ、X 線像において長管骨の骨幹端部に典型的な変化が認められたが、頭蓋骨、脊椎骨、骨盤骨、指趾骨に著変がなく、血清 Ca, P, Al-p 値にも異常がないことより、クル病や他の骨系統疾患を否定し、MCD Schmid type と診断した。

我々は O 脚矯正の目的で、両側脛骨近位及び大腿骨遠位において骨切り術を施行した。術後荷重負荷とともに、下肢の骨端軟骨及び骨幹端部の変形が改善されていた。また、両側に存在

していた内反股も改善されていた。これは、骨切り術により骨幹端部への異常負荷が改善されたためではないかと考えられる。

以前から本症では安静を保つことにより下肢に負担をかけないことが、下肢の成長に対し良好な結果をもたらすと考えられてきたが、変形に対しては成長予備能のあるうちに、早期に矯

正手段を構ずるのが望ましいと考える。

結 語

我々は, metaphyseal chondrodysplasia Schmid type の1症例を経験し, 変形に対し早期に矯正骨切り術を施行することにより, 内反股, O脚の改善を得たので報告した。

文 献

- 1) Jansen, M.: Über atypische Chondrodystrophie (Achondroplasia) und über eine noch nicht beschriebene angeborene Wachstumsstörung des Knochensystems: Metaphysäre Dysostosis. Zeitschr. f. orthop. Chir. 61: 253—286, 1934
- 2) Special Report: International nomenclature of constitutional disease of bone. Am. J. Roentgenol. 131: 352—354, 1978
- 3) 新川一雄, 神田 仁: 高 Ca 血症を伴った metaphyseal chondrodysplasia, Jansen 型の一例. ホルモンと臨 33: 317—320, 1985
- 4) Mckusick, V. A.: Metaphyseal dysostosis and thin hair: A new recessively inherited syndrome. Lancet 1: 832—833, 1964
- 5) 藤田 彰, 井上明生, 奥野徹子, 横田清司: Metaphyseal chondrodysplasia, Mckusick 型の一例. 臨整外 20: 1225—1229, 1985
- 6) 水島哲也: 骨系統疾患, 整形外科 MOOK 23. 伊丹康人, 西尾篤人 編: Metaphyseal chondrodysplasia と spondylometaphyseal dysplasia. 東京, 金原出版. 1982, pp. 105—122
- 7) Schmid, F.: Beitrag zur Dysostosis Enchondralis Metaphysaria. Monatsschr. Kinderheilkd. 97: 393—397, 1949
- 8) Wekselman, R.: Familial metaphyseal dysostosis. J. Bone Joint Surg. 59: 690—691, 1977
- 9) 越智雅晴, 三野正博, 吉岡 博, 粕渕康郎, 沢田 淳: Metaphyseal chondrodysplasia (metaphyseal dysostosis). Schmid 型の兄妹例. 小児臨 33: 2040—2044, 1980
- 10) 福島健三, 西川健一, 井川 進, 山本吉蔵: Metaphyseal chondrodysplasia (Schmid type) の一例. 小児臨 33: 2035—2039, 1980
- 11) Gellis, S. S.: Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type. Am. J. Dis. Child. 134: 699—700, 1980
- 12) Wasylenko, M. J., Wedge, J. H. and Huston, C. S.: Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type. J. Bone Joint Surg. 62: 660—663, 1980
- 13) 岡川敏郎, 猪田邦雄, 花木和春, 松井順一: Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid 型の四例. 小児臨 38: 1389—1394, 1985
- 14) 中島勝也, 奥江 章, 高妻雅和, 岩崎知樹: Metaphyseal chondrodysplasia type Schmid の一症例. 整外と災外 33: 1214—1216, 1985