

厚生科学研究
(子ども家庭総合研究事業)

小児難病及び小児慢性疾患の効果的療育支援
及び治療方法に関する研究

平成12年度研究報告書

平成13年3月

主任研究者 城 良 二

目次

ページ

研究班の構成 177

総括研究報告書：城班

1. 総括研究報告	城 良二	178
2. 骨形成不全症に対する下肢変形矯正手術の検討	山田 高嗣ほか	180
3. 骨形成不全症の患者手帳の作成	城 良二ほか	183
4. 骨系統疾患の脚延長後の日常生活動作	城 良二ほか	188
5. 先天性脛骨欠損の治療経験	松山 順太郎ほか	191

分担研究報告書：佐々木班

1. 本邦における低リン血症性ビタミンD抵抗性くる病 ：骨系統疾患全国登録例の検討	佐々木 鉄人ほか	194
2. 骨系統疾患等による高度下肢変形の手術的矯正 －緩徐な矯正法の理論と実際－	門司 順一ほか	196
3. 高度な下肢変形に対してイリザロフ法により変形矯正・延長を行った 先天性脊椎・骨端異形成症	才野 均ほか	200

分担研究報告書：本間班

1. 過去41年間に経験された骨系統疾患	本間 政文	204
2. 骨系統疾患における環軸椎不安定症の手術例	平野 徹ほか	206
3. 軟骨無形成症における脊柱管狭窄症手術例の検討	小林 信也ほか	209

分担研究報告書：野口班

1. 九州大学整形外科における最近4年間の骨系統疾患	野口 康夫ほか	212
----------------------------	---------	-----

分担研究報告書：荻野班

1. Metachondromatosis の1例	石垣 大介ほか	217
2. 合短指症に遊離趾節骨移植を行った1例	金内 ゆみ子ほか	217
3. 指列誘導異常の実験的研究。 －薬剤投与ラット胎仔におけるHoxa13とHoxd13の発現の変化－	大辻 美和子ほか	218
4. 指列誘導異常の実験的研究。 －薬剤投与ラット胎仔におけるFgf8、Bmp4およびShhの発現の変化－	鳴瀬 卓爾ほか	218

総合研究報告書

1. 小児難病及び小児慢性疾患の効果的療育支援及び治療法に関する研究	城 良二	220
------------------------------------	------	-----

研 究 班 構 成

主任研究者	城 良二	心身障害児総合医療療育センター整形外科
研究協力者	坂口 亮	同 上
	君塚 葵	同 上
	柳迫 康夫	同 上
	三輪 隆	同 上
	山田 高嗣	同 上
	松山 順太郎	同 上
	伴場 せつゑ	心身障害児総合医療療育センター歯科
	中村 耕三	東京大学医学部整形外科
	加我 君孝	東京大学医学部耳鼻咽喉科
	河村 進	ネットワークOI
分担研究者	安井 夏生	徳島大学 整形外科
分担研究者	佐々木 鉄人	北海道立心身障害者総合相談所
研究協力者	才野 均	北海道立札幌肢体不自由児総合療育センター
	松山 敏勝	同 上
	門司 順一	クラーク病院整形外科
	倉 秀治	札幌医科大学整形外科
	北村 美穂	札幌市発達医療センター
分担研究者	本間 政文	新潟県はまぐみ小児療育センター
研究協力者	平野 徹	新潟大学整形外科
	長谷川 和宏	同 上
	遠藤 直人	同 上
	小林 信也	同 上
	内山 政二	国立療養所西新潟中央病院整形外科
分担研究者	野口 康男	九州大学大学院医学研究院整形外科
研究協力者	窪田 秀明	同 上
	岩本 幸英	同 上
分担研究者	荻野 利彦	山形大学医学部整形外科
研究協力者	鳴瀬 卓爾	同 上
	高原 政利	同 上
	高木 理彰	同 上
	柏 英雄	同 上
	石垣 大介	同 上
	金内 ゆみ子	同 上
	大辻 美和子	同 上
	津金 瑞代	札幌医科大学第二解剖
	貞廣 哲郎	フレッククリニック

総括研究報告

主任研究者 城 良二

心身障害児総合医療療育センター

1. 経過

本研究は、平成10年度より開始し、本年度で研究を終了する。初年度は、主に患者調査を中心に骨系統疾患患者の実態を明らかにした。2年度目は、代表的な骨系統疾患の発生頻度を明らかにするとともに、骨系統疾患の臨床症状のより詳しい実態を明らかにした。本年度は、分担研究者がそれぞれの施設での、診療状況を調査し、効果的療育支援及び治療法について検討した。

2. 骨系統疾患の概略

骨系統疾患は先天的あるいは後天的な骨・軟骨の形成・発育異常による全身骨格の形態的・構造的異常を有する疾患である。これには、傷病片が骨・軟骨に存在するか、主要な症状の一つ以上が骨病変である疾患が含まれるので、奇形症候群、代謝病、内分泌疾患などもこれに含まれることになる。先天性のもととして、骨軟骨異形成症、異骨症、先天性代謝異常症、特発性骨溶解症、染色体異常症、その他がある。また後天性のもととして、内分泌疾患、肝・腎疾患、ビタミン欠乏症・中毒症、重金属中毒症、細網内皮系疾患、その他のものがある。

平成10年度の患者調査のように、本疾患の患者は、低身長、易骨折性、四肢変形、脊椎・脊髄障害などを有し日常生活に支障を来す場合が多い。

3. 疫学調査

本年度は、新潟と九州から疫学の報告があった。まず、新潟県立はまぐみ小児療育センターでは、昭和34年から平成13年2月までの41年間に、骨系統疾患と確定診断されたか、ないしは骨系統疾患を疑われた261例のうち、X線所見上osteochondrodysplasiaと言えるのは111例であった。骨形成不全症が36例と圧倒的に多く、次いで軟骨無形成症が18例であった。診断がつかなかった症例が8例存在した。このように診断には困難を伴う事が多く、日本整形外科学会などが主催するオープンな診断支援システムが必要と考えられた（本間）。

また、最近4年間に九州大学附属病院整形外科を

初診した骨系統疾患（広義）例を集計した。新患者は合計83例で、およそ1年に約20名程度の初診例がみられた。内訳は骨軟骨異形成症が31例、異骨症が30例、骨病変を伴うその他の疾患が13例、染色体異常が3例、代謝異常が2例、未診断例を含むその他が4例であった。受診時年齢は1歳未満が17例（20%）あり、形態異常を主訴としていた。全体の約7割（59例）は20歳未満で受診していたが、20歳以降の初診例も約3割を占めた。成人の初診例では、Marfan症候群や神経線維腫症による側彎や腫瘤、骨端の異常を起因とした関節症などが見られた（野口）。

3. 疾患の臨床像

日本整形外科骨系統疾患全国登録に登録されている低リン血症性ビタミンD抵抗性くる病64例から他疾患の可能性のある例を除いた43例を対象にした。男性15例、女性28例で、平均年齢は20.8才である。家族歴は48%に認められた。主訴の第一位は、これまでの報告のように四肢変形（殆どはO脚）であり、全体の80%を占めた。第二位は低身長の55%であった。これは、16才以下の小児を対象とした報告（7.7%）よりかなり高率であり、年齢が進めば低身長が問題化することが示唆された。記載があった18例の血清検査の結果では、カルシウム値は正常範囲を示すが、リン値は低下し、アルカリフォスファターゼ値は増加していた。これらの所見は小児を対象とした過去の報告と一致していた（佐々木）。

4. 療育支援

骨形成不全症の患者手帳を作成した。これにより患者と医療関係者が、情報を共有し、療育が効率的に行われ、患者のQOLの向上が期待される（城）。

5. 治療法の開発

骨形成不全症の大腿骨変形矯正手術には、種々の髓内釘が用いられる。Bailey nailではK-wireに比べ、再置換を要する率が低く、再置換までの期間も長い傾向が見られた。再置換を要した例は、要さな

い例より手術時年齢が低い傾向が見られた。Bailey nail では、断端のTピースに関する合併症が多く見られた。Sheffield rod では術後経過期間が短い、Bailey nail の問題点を改善し、良好な成績が得られた（山田）。

低身長に対する脚延長術では、大腿延長平均8.9cm、下腿延長平均12.2cmの身長増加により、高所に手が届きやすくなるなどのADLが改善する一方、ズボンの着用、靴下の着脱、足の爪切り、階段の昇り、階段の降り、床からの立ち上がり、しゃがみ込みいずれにおいても悪化した症例があった。これらは、大量延長と足関節背屈制限が悪化の要因と考えられた。脚延長術は、低身長の治療として有効であったが、方法など今後さらに検討を要すと思われた（城）。

先天性脛骨欠損は手術術式の選択、手術の時期が問題となる。心身障害児総合医療療育センター12年間、15例の治療経験を報告した。脛骨完全欠損では、片側例は中心化術の有効な場合もあったが、両側例では、1歳前後で膝離断し早期より義足歩行を行った方が実用歩行も早期に得られ長期的に見て有利と思われた（松山）。

骨系統疾患等によって生じた複雑で高度な四肢変形の治療には難渋する。イリザロフ創外固定器を用いた骨・軟部組織の延長法を下肢変形の緩徐な矯正に応用すれば、従来では治療困難な例でも矯正できる（門司、才野）。

骨系統疾患に合併する環軸椎不安定症では症状が重篤になってからでは手術をしても改善が悪く、早期診断、治療が重要である。患者の訴えや神経学的異常所見に乏しいことが多いため、スクリーニングとして頸椎X線機能写を施行すべきである。不安定性を認める例や有効脊柱管前後径の小さい例では頸椎前屈位および後屈位でのMRI検査で脊髄圧迫の有無を確認する必要がある。脊髄症状を認めた例、MRIで脊髄圧迫所見を認める例では手術適応がある。症状が軽微な症例では術後経過は良好である。術後下位隣接椎間の不安定性が出現した例もあり骨癒合が得られた後も長期にわたる経過観察が必要である（平野）。

軟骨無形成症に伴う脊柱管狭窄症手術例5例で、初期の3例には広範囲椎弓切除術、最近の2例には除圧矯正固定術を施行した。除圧矯正固定術は、後方進入にて椎間関節を全切除し、後方除圧の後L1椎体尾側を楔状に骨切りし、椎弓根スクリューを用いて、後方要素を短縮、固定した。椎弓切除群の3

例では、術直後も症状の残存がみられたのに対し、除圧矯正固定群は2例とも術直後に症状が消失した。また、後弯の変化を見ると、椎弓切除群では平均13.3年の経過観察にて12度から26度の後弯の進行がみられたが、除圧矯正固定術群では、術後10度から27度矯正され、その矯正位が保たれていた（小林）。

6. 遺伝子に関する研究

中央列多指症、合指症、および裂手症は、*Homeobox (Hox)* 遺伝子に属する *Hoxa13* と *Hoxd13* が関与している。指列誘導異常の形成過程における *Hox* 遺伝子の発現変化を観察した報告はない。今回、指列誘導異常モデルにおいて、*Hoxa13* と *Hoxd13* の発現減少が観察された（大辻）。また、指列誘導異常の形成過程での細胞増殖因子 fibroblast growth factor 8 (*Fgf8*)、bone morphogenetic protein (*Bmp4*)、および Sonic hedgehog (*Shh*) の発現を観察した（鳴瀬）。

骨形成不全症に対する下肢変形矯正手術の検討

研究協力者 山田高嗣、君塚 葵、柳迫康夫、三輪 隆、坂口 亮
主任研究者 城 良二

心身障害児総合医療療育センター整形外科

要旨 当センターにおける骨形成不全症患者の大腿骨変形矯正手術を、使用した髄内釘別に検討した。Bailey nail ではK-wire に比べ、再置換を要する率が低く、再置換までの期間も長い傾向が見られた。再置換を要した例は、要さない例より手術時年齢が低い傾向が見られた。Bailey nail では、断端のTピースに関する合併症が多く見られた。Sheffield rod では術後経過期間が短い、Bailey nail の問題点を改善し、良好な成績が得られた。

はじめに

骨形成不全症の四肢変形に対する治療法として、1959年に Sofield と Miller が分節骨切り・髄内固定法を報告した¹⁾。しかし、一定の長さの髄内釘は患児の成長とともに伸長しないため、固定されていない部位での骨折や変形を矯正するための繰り返し手術が問題となり、1963年、Bailey と Dubow は、伸長性のロッドを開発した²⁾。その後、多くの施設で追試され、伸長ロッドは成績良好だという報告と同時に、手術侵襲の大きさや合併症の多さから非伸長ロッドと差はないとする報告も散見され、未だに結論は出ていない^{3),4)}。

一方、1989年、イギリス Sheffield 小児病院のグループにより、それまでの Bailey nail を改良した新しいロッドが報告され、我が国でも DOWNS 社の Telescopic rod、通称、Sheffield rod が近年使用可能となった。当センターでもこの Sheffield rod を若干例経験する機会を得たので、その他の髄内釘と

共にその成績について検討した。

対象

対象は、1985年から1999年までに当センターで骨形成不全症患者に対し施行された、21例37肢、延べ56回の大腿骨変形矯正手術である。使用した髄内釘は、K-wire が18回、Bailey nail が27回、Sheffield rod が11回。それぞれの髄内釘別に、再置換を要した割合、再置換までの期間、合併症について調べた。

結果

手術時平均年齢は、K-wire 8.2歳、Bailey nail 9.2歳に対し、Sheffield rod は4.8歳と低い傾向が見られた。術後平均経過期間はK-wire 9.6年、Bailey nail 7.0年と比較し、Sheffield rod は1.9年と短かったが、再置換を要した数は、K-wire 12

表1 使用した髄内釘と再置換

髄内釘	K-wire 18肢	Bailey nail 27肢	Sheffield rod 11肢
手術時年齢 (歳)	8.2±3.9	9.2±3.1	4.8±3.5
術後経過期間 (年)	9.6±3.9	7.0±3.8	1.9±0.9
再置換数 (再置換率%)	12 (67%)	7 (26%)	0 (0%)
再置換までの 期間 (年)	2.9±1.7	4.2±1.0	

厚生科学研究費補助金（子ども家庭総合研究事業）
総括研究報告書

表2 再置換の有無と手術時年齢・髓内釘の径

髓内釘 再置換の有無 症例数	K-wire		Bailey nail	
	有 12	無 6	有 7	無 20
手術時年齢（歳）	7.3±2.2	10.2±5.4	6.4±1.4	10.2±2.9
髓内釘の径（mm）	2.8±0.8	2.9±0.8	3.2±0	3.4±0.6

肢、67%、Bailey nail 7肢、26%、Sheffield rod 0肢、0%であった。再置換までの平均期間はK-wire 2.9年に対し、Bailey nail は4.2年であった（表1）。

再置換の有無で比較すると、K-wire、Bailey nail 共に、再置換を要した例が要さなかった例より低年齢であったが、髓内釘の径には差はなかった（表2）。

髓内釘に関する合併症（表3）は、K-wire では骨の成長にロッドがついていけなくなるために生じる遠位端の骨外突出が11肢と多く、その他、近位端の臀部への突出が4肢、遠位端の膝関節内突出が4肢、ロッドの折損が2肢、断端のカットアウトが1肢であった。Bailey nail ではTピースの骨幹端への逸脱が10肢、Tピースの脱転が5肢、近位端の臀部への突出が5肢、遠位端の膝関節内突出が3肢、断端のカットアウトが1肢で、Tピースに関する問題が多く見られた。しかし、K-wire の合併症例がほとんど再置換に至っているのとは異なり、Bailey nail では合併症が生じても再置換まで至らない例が多く見られた。Sheffield rod では術後経過期間が短い、Tピースに関する問題はあまりみられなかった。

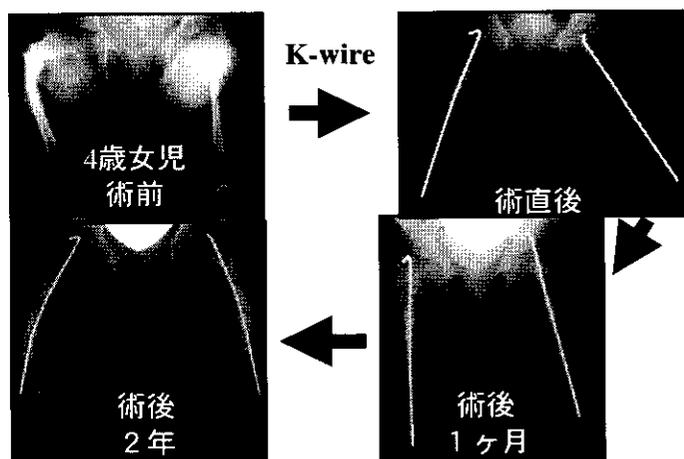


図1 症例1の経過

症例呈示

症例1（図1）4歳女児。術前レントゲンで、両大腿骨変形に対し、分節骨切り、K-wire による髓

表3 髓内釘の合併症

髓内釘	K-wire 18肢	Bailey nail 27肢	Sheffield rod 11肢
Tピース骨幹端逸脱	0	10 (3)	1
Tピース脱転	0	5 (3)	0
近位軟部突出	4 (3)	5	1
遠位膝関節内突出	4 (2)	3	0
断端カットアウト	1	1 (1)	1
遠位端骨外突出	11 (9)	0	0
ロッド折損	2 (1)	0	0
合計	22	24	3

() は再置換を行った数

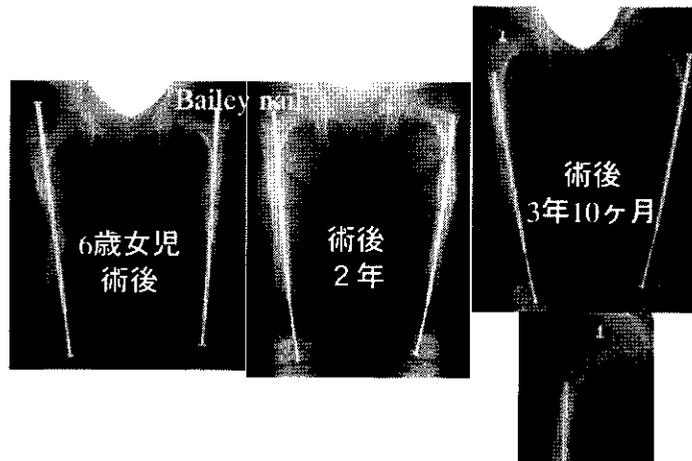


図2 症例2の経過

内固定を行なった。術後1ヶ月、左のK-wireが上方へ転位した。更に術後2年では両側とも遠位端が骨外へ突出した。

症例2(図2) 6歳女児。分節骨切り、Bailey nailによる髄内固定術施行。術後2年で、右側近位のTピースは脱転し、左側近位のTピースは骨幹端部へ逸脱した。その後、左側は大腿骨近位部で骨折・変形し、右側もnailの先端で骨折を起こした。

考察

今回の結果から、各髄内釘の特徴が見られた。K-wireでは髄腔径が細くても挿入可能で、関節を開ける必要がなく、手術侵襲も少ないが、再置換を要する率が高く、再置換までの期間も短い、一方、Bailey nailでは、再置換を要する率が低く、再置換までの期間も長い、3.2mm以上の髄腔径が必要で、断端のTピースに関する合併症の頻度が高く、また長さの種類が少ないため、その都度切断して用いる必要があり、これがスライディング不全の原因になる可能性があった。近年使用が可能になったSheffield rodは、Tピースのサイズを大きくし、固定式にした、長さの種類が増え、切断して用いる必要がなくなり、最小径が3mmとなり改善点がみられ、これによってTピースに関する合併症が減少、スライディングがしやすくなり、適応が低年齢層に拡大した。最小限度の手術回数により、患児のQOLの向上が可能になるものと思われた。

文献

- 1) Sofield HA and Miller EA : Fragmentation, Realignment, and Intramedullary Rod Fixation of Deformities of the Long Bones in Children. J Bone Joint Surg 41-A : 1371-1391, 1959
- 2) Bailey RW and Dubow HI : Studies of longitudinal bone growth resulting in an extensible nail. Surg Forum 14 : 455-458, 1963
- 3) Stockley I, Bell MJ and Sharrard WJW : The role of expanding intramedullary rods in osteogenesis imperfecta. J Bone Joint Surg 71-B : 422-427, 1989
- 4) 中村潤一郎ほか：骨形成不全症に対する Bailey RW and Dubow rod の成績. 日小整会誌 7 : 25-28, 1998

骨形成不全症の患者手帳の作成

主任研究者 城 良二1)

研究協力者 君塚 葵1)、加我 君孝2)、伴場 せつゑ3)、河村 進4)

- 1)心身障害児総合医療療育センター整形外科
- 2)東京大学医学部耳鼻咽喉科
- 3)心身障害児総合医療療育センター歯科
- 4)ネットワークOI

要約 骨形成不全症の患者手帳を作成した。これにより患者と医療関係者が、情報を共有し、療育が効率的に行われ、患者のQOLの向上が期待される。

はじめに

骨系統疾患は、全身の骨を系統的に障害する希な疾患で、近年原因遺伝子が次々と明らかになっているが、治療法はいまだ確立していない。現在の治療は、低身長に対する成長ホルモン療法や脚延長術、骨折に対する治療、変形に対する骨切り術などである。一般に健常児に比べ、運動発達の遅れがあり適切な指導が必要である。多くの患者が、健常両親からの散発例であるため、親は療育の仕方につき困惑することが多い。また、治療者側も経験が少ないため、知識の蓄積がなく、十分な治療が行えない場合がある。まれではあるが、診療を拒否されたという患者もいる。これまで患者自身が診療の記録を作成している場合が多かったが、情報の逸脱は避けられなかった。希な疾患であるが故に、知識や経験が蓄積されにくく、また患者自身が行っている様々な工夫が他の患者に生かされにくい。すなわち、情報が共有されていない。平成10年度に行った、骨形成不全症に対する患者アンケートの結果でも、「情報不足」、「システム作り」を指摘する声が多かった。そこで、情報を患者・関係者で共有するシステムとして「患者手帳」の作成を試みた。このような手帳としてはすでに母子手帳が普及し母子保健の向上に役立っている。患者手帳として、二分脊椎の「二分脊椎症ファイル：日本二分脊椎症協会・厚生省精神・神経疾患研究班発行」や、先天性無痛無汗症の「無痛無汗症手帳—私の記録—：無痛無汗症の会発行」などがある。これらを参考に、骨系統疾患のうち最も頻度の高い、骨形成不全症の患者手帳（以下、OI手帳）を作成した。

O I手帳の構成

O I手帳に記録されるべき情報には、患者自身が発信する情報と医師などの関係者が発信する情報とがあるため、前半を患者が記入する部分、後半を医師が記入する部分とした。

A) 患者が記入する部分

1) 本人の記録

患者情報の基本となる、患者名、生年月日、住所、身障手帳、家族歴など

2) 育成歴

本疾患は近年普通学校へ入学する機会が増えてきたが、養護学校と異なり、個々の児童生徒へ適切に対処することが難しく、学校との連携は欠かせない。

3) 医療機関（主治医）の連絡先

本疾患は、骨折を主訴とすることが多く、整形外科にかかる場合が多いが、その他、小児科、耳鼻科、歯科など複数の科を受診することが多い。また、骨折時は、自宅に近い病院で応急処置を受けることも重要である。

4) 関係機関（担当者）の連絡先

骨形成不全症は難病に指定されていないが、都道府県により小児慢性疾患の認定を受けることができる。また障害者手帳の交付などで保健所や福祉事務所を利用することが多い。

5) 身長記録

多くの骨系統疾患で低身長を呈するため、身長の記録は重要である。

6) 骨折の記録

骨折を主訴とすることが多いため、いつ、どの部位を骨折したか、原因は何であったか、どこでどういう治療をしたか、その治療法は良かったかなどを

記入する。部位の表現の参考に全身骨格図を掲載した。

7) 気づいた事・不安な事

普段、気づいたこと考えた事も時が経つと忘れることが多い。また、不安なことも記入することにより、考えがまとまることが多い。

B) 医師が記入する部分

本疾患は、整形外科以外にも多くの診療科が関与するため、一般的な様式を用いた。記載内容が特殊な歯科、耳鼻科では、特別な用紙とした。

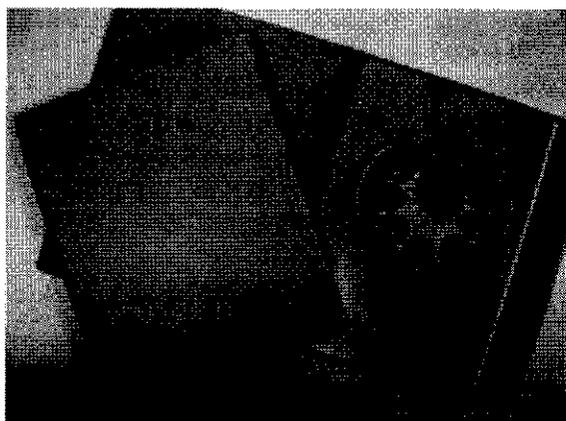
- 1) 診療の記録
- 2) 歯科検診の記録
- 3) 耳鼻咽喉科の記録

O I 手帳の仕様

サイズは、A5判でバインダー式で用紙の追加、入れ替えができる。長期の使用に耐えられるように、表紙は頑強なものとした。また表紙裏に、ポケットを設けた。

今後の発展

今回、骨系統疾患のうち最も頻度の高い骨形成不全症の患者手帳を作成した。今後、患者の使用状況を確認しながら、この手帳の役割の再検討し、必要な修正を加える予定である。本疾患に関しては、厚生省科学研究「小児運動疾患の介護等に関する研究」より「骨形成不全症診療の手引き」配布されている。このような取り組みにより、希な疾患であっても、正しく診療が行え、また患者の不安を取り除き、信頼関係のもと患者のQOLの向上が期待される。他の難病にも応用できるシステムである。



本人の記録

氏名		生年月日	年 月 日
----	--	------	-------

現住所1.

住所			
自宅電話	転居	. . .	

現住所2.

住所			
自宅電話	転居	. . .	

現住所3.

住所			
自宅電話	転居	. . .	

患部者手帳 (有・無)

手帳番号 第 _____ 号 交付 年 月 日
種 級

障害名 _____

家族歴 (両親及び親族にO Iの方がいましたら記入下さい。有 無)

お名前	続柄	生年月日	備 考
		. . .	
		. . .	
		. . .	

育 成 歴

名 称	入学	卒業	連絡先	備考(担任など)
-----	----	----	-----	----------

(1) 保育園・幼稚園

	/	/		
--	---	---	--	--

(2) 小学校

	/	/		
	/	/		

(3) 中学校

	/	/		
--	---	---	--	--

(4) 高等学校

	/	/		
--	---	---	--	--

(5) 短大・大学・各種学校・その他施設など

	/	/		
	/	/		
	/	/		

その他(職歴など)

	/	/		
	/	/		
	/	/		
	/	/		

備 忘 欄

.....
.....
.....
.....
.....

骨系統疾患の脚延長による日常生活動作の変化

主任研究者 城 良二 1)

研究協力者 中村 耕三 2)

1)心身障害児総合医療療育センター整形外科

2)東京大学医学部整形外科

要約 骨系統疾患23例に対する脚延長では、身長増加により高所に手が届きやすくなるなどのADLが改善する一方、ズボンの着用、靴下の着脱、足の爪切り、階段の昇り、階段の降り、床からの立ち上がり、しゃがみ込みいずれにおいても悪化した症例があった。これらは、大量延長と足関節背屈制限が悪化の要因と考えられた。脚延長術は、低身長の治療として有効であったが、方法など今後さらに検討を要すと思われた。

はじめに

骨系統疾患ではしばしば低身長を呈し日常生活動作（以下、ADL）を障害する。近年、身長を伸ばす治療法として脚延長術が広く行われている。しかし、実際脚延長によりADLのどの動作がどのように変化するかは明らかではない。

目的

本研究の目的は、骨系統疾患患者の脚延長によりADLがいかに変化するかを知ることである。

対象と方法

対象は軟骨無形成症15例（男7例、女8例）、軟骨低形成症5例（男1例、女4例）、偽性軟骨無形成症2例（男2例）、末梢性骨異形成症1例（男）の計23例である。初回手術時年齢は8～27歳（平均16.5歳）、術前身長は92～135cm（平均120cm）、大腿延長量は8.3～9.4cm（平均8.9cm）下腿延長量は2.5～18cm（平均12.2cm）、術後経過観察期間は23～77カ月（平均51カ月）であった。調査方法は延長を終了後の外来受診時に聞き取りで行った。調査項目は、延長の満足度、創癒痕の満足度、洋式トイレ、椅子からの立ち上がり、他人との並び歩き、部屋のスイッ

チ、エレベーターのボタン、自動販売機、洗面台、ズボンの着用、靴下の着脱、足の爪切り、階段の昇り、同降り、床からの立ち上がり、しゃがみ込み、である。ADLの項目に対し、評価の基準を、1；容易にできる、2；少しやりにくい、3；かなりやりにくい、4；ひとりではできないか道具を要する、とした。各動作につき脚延長前と延長後の状態がどのレベルであるかを調査した。

結果

部屋のスイッチ、エレベーターのボタン、自動販売機、洗面台、洋式トイレ、椅子からの立ち上がり、では著明な改善が見られた（図1）。一方、ズボンの着用、靴下の着脱、足の爪切り、階段の昇り、同降り、床からの立ち上がり、しゃがみ込みでは悪化が見られた（図2）。

考察

ADLの悪化に關与する因子の検討。各ADLの悪化の有無により、症例を悪化群と不変群にわけ、關与する因子として手術時年齢、術前身長、下腿延長率、経過観察期間、調査時の足関節最大背屈角度につきMann-Whitney U検定で検定した。しゃがみ込みでは、延長量16cm延長率87%の1例がしゃがみ込みができなかった。この症例で

は10度の背屈制限があった。延長によるADLの悪化に関与する因子として、床からの立ち上がりでは悪化群が不変群に比べ有意に延長率が大きかった。また、しゃがみ込みでは悪化群が不変群に比べ足関節最大背屈角度が有意に低かった。

今回の結果から骨系統疾患患者に対する脚延長では、悪化するADLがあることが分かった。今回の対象疾患は、体幹の割に四肢が短いという身体的特徴がある。下腿の延長により上肢と下肢、大腿と下腿の比率が変化する。このプロポーションの変化がADLに影響する可能性がある。今回調査したADLのうち、ズボンの着用、靴下の着脱や足の爪切りの悪化は、下肢が長い割に上肢が短いため生じたと考えられる。また、床からの立ち上がりにおいても下腿延長量の多い症例で悪化した症例が多かった。

軟骨無形成症に対する脚延長ではどれぐらい延ばすか、どの骨から延ばすかどの順序で延ばすか

に関しては議論がある。はじめ下腿、次に上腕、最後に大腿と3カ所全ての延長を行う施設もある。この問題を考える上でも延長後の患者のADLの変化を注意深く観察する必要があると考えた。

結語

骨系統疾患患者に対する脚延長では、身長が増加により高所に手が届きやすくなるなどのADLが改善する一方、ズボンの着用、靴下の着脱、足の爪切り、階段の昇り、階段の降り、床からの立ち上がり、しゃがみ込みいずれいおいても悪化した症例があった。これらは、大量延長と足関節背屈制限が悪化の要因と考えられた。

図1 延長によるADLの変化（改善した項目）

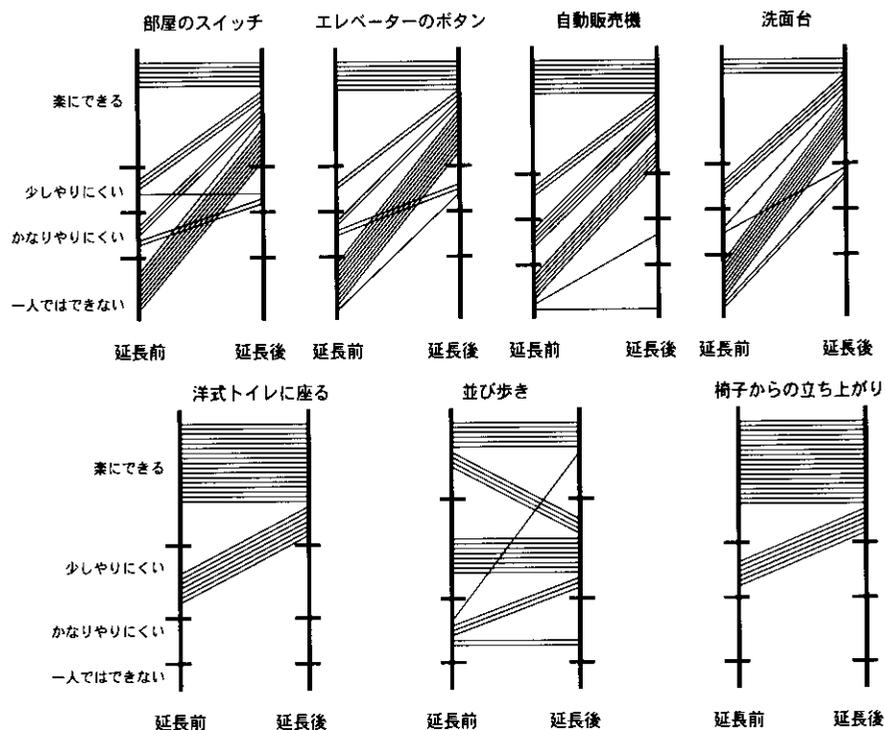


図2 延長によるADLの変化（悪化した項目）

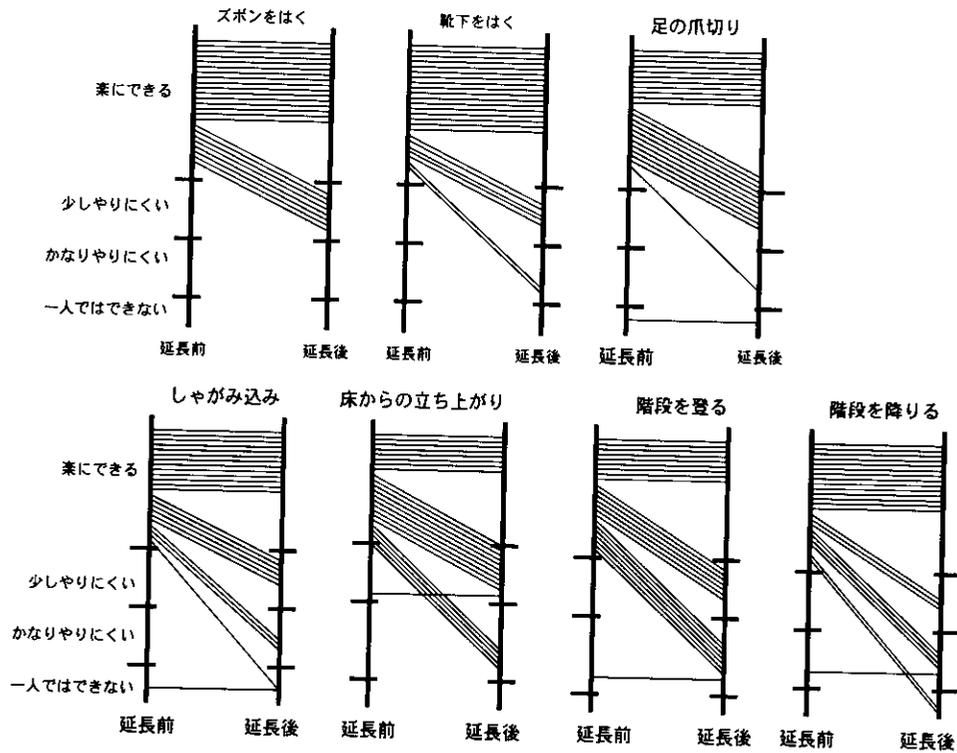
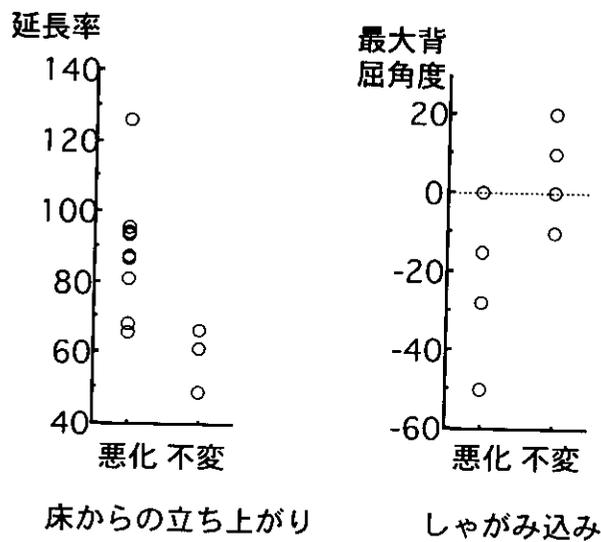


図3 悪化に関与した因子



先天性脛骨欠損の治療経験

研究協力者 松山 順太郎 君塚 葵 三輪 隆
柳迫 康夫 坂口 亮
主任研究者 城 良二

心身障害児総合医療療育センター整形外科

要旨 平成1年から12年までの12年間に当センターにて治療を行った先天性脛骨欠損症の症例は男児11例、女児4例の計15例であった。罹患肢は右15肢、左9肢の計24肢であり9例は両側例であった。Jonesの分類でI a型が6肢、I b型が6肢、II型が7肢、IV型が5肢で、III型はなかった。治療はI型の片側罹患3例に対し腓骨中心化術が行われ、うち2例は脚長差・膝関節機能障害により切断に至った。II型の片側罹患4例は脛腓骨癒合術・足関節離断術、下腿義足にて安定した歩行が得られた。IV型では手術・装具による足部変形にたいする治療のみで十分な荷重歩行が得られていた。I型あるいはII型の両側罹患2例に対してはいずれも膝離断・足関節離断を行った。離断と義足訓練を早期よりおこなった症例は5歳前後には義足も自立し高い活動性が得られていた。両側罹患例では、1歳前後で膝離断し早期より義足歩行を行った方が実用歩行も早期に得られ長期的に見て有利と思われた。

はじめに

先天性脛骨欠損症は10万人対0.1と発生頻度はきわめて低くまたその殆どが孤発例である1)。欠損部位・程度は多様性に富み、手指・大腿骨の奇形など合併症が多い2)ことも特徴である。治療方針はJonesの病型分類に対応し早期より手術・装具療法が行われるが足部変形・膝関節機能障害・成長に伴う脚長差の進行と治療上の問題は多い3)。

特に変形・機能障害の強い罹患肢に対し早期に切断をすべきかということは統一された見解はなく議論されることが多い。当センターにて平成1年から12年までの12年間で治療を行った先天性脛骨欠損症の治療経験を報告する。

症例

症例は男児11例、女児4例の計15例、罹患肢は

表1 Jones分類 (片側例)

I	a		脛骨完全欠損 遠位大腿骨骨端核形成不全(+)	6肢(0)
	b		脛骨完全欠損 遠位大腿骨骨端核形成不全(-)	6肢(2)
II			脛骨遠位部欠損	7肢(3)
III			脛骨近位部欠損	0肢(0)
IV			遠位脛腓間離開	5肢(1)

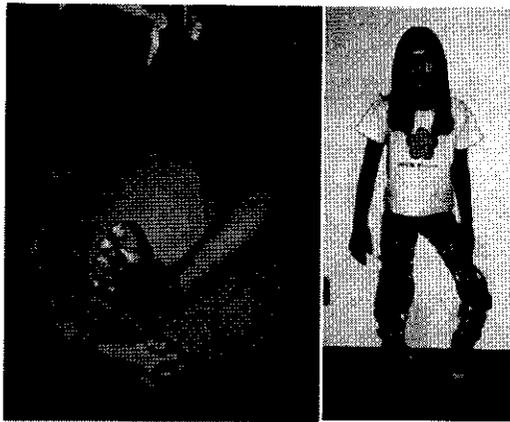


図1. 両側脛骨欠損例（右Ⅱ型、左Ⅰ型）

右15肢、左9肢の計24肢あり9例は両側例であった。初診時年齢は0.1から9歳で平均2.7歳調査時年齢は2から25歳で平均10.6歳であった。

Jonesの分類では脛骨全欠損で大腿骨遠位骨端の形成不全を伴うⅠa型が8肢、形成不全を伴わないⅠb型が6肢、脛骨遠位の部分欠損であるⅡ型が7肢、脛腓骨間離開を呈するⅣ型が5肢で、脛骨近位の部分欠損であるⅢ型はなかった。（表1）

合併症は、裂手5例、指欠損5例、合多指症3例、二分大腿骨2例、絞扼輪症候群2例、鎖肛2例で合併症のない症例は5例のみであった。家族歴は2例が兄弟例で、この症例では両親・近親者は健常であり他に兄弟はいなかった。また1例の母親が甲状腺機能亢進症であったが妊娠中の薬剤の内服はなかった。

治療経過

当センターにて治療を行い経過を観察する事の出来た10例15肢の治療経過を報告する。症例はJones分類を用いさらに両側と片側肢の罹患例に分類したがⅣ型は脛腓骨の離開のみであり区別しなかった。

1) 片側罹患例

脛骨完全欠損（Ⅰ型）

Ⅰ型の片側罹患例は3例あり、いずれも1歳までに腓骨中心化術を受けた。術後は全例長下肢装具にて歩行可能となったが、その後1例は足部変形が強くなり4歳時に足関節離断し下腿義足になっている。1例は成長に伴い脚長差・膝関節の側方不安定

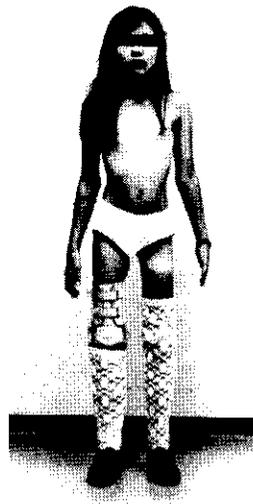


図2. 手術後、右脛腓骨癒合、足関節離断術・左膝離断術を行い右下腿義足・左大腿義足とした。現在、ゆっくりであれば杖なし歩行までは出来る

性が強くなり11歳（脚長差20cm）にて膝離断術施行され大腿義足となった。残りの1例は脚長差・膝関節機能障害があるものの、16歳の現在まで長下肢装具で歩行可能で経過観察としている。

脛骨部分欠損（Ⅱ型）

Ⅱ型の片側罹患例は4例ありいずれも1歳前後で脛腓骨癒合術が施行され、その内3例は同時に足関節離断術も行われ術後下腿義足となった。足関節を残した1例は術後短下肢装具にて歩行可能となったが、成長に伴い脚長差が進行し7歳と13歳時に脚延長術おこない16歳の現在脚長差は3cmにとどまっており足底装具のみでスポーツも可能となっている。下腿義足となった3例も10度前後の膝屈曲拘縮があるものの活動性の高い生活が出来ている。

2) 両側罹患例

両側ともⅠ型もしくはⅡ型である両側罹患例は2例あった。1例は9歳時に当センターを初診した右Ⅱ型・左Ⅰ型の症例で、いままで手術歴はなく両長下肢装具としていたが両下肢の変形・左膝不安定性がつよくなり歩行困難となっていた（図1）。Ⅱ型の



図3. 両脛骨欠損例（右Ⅰ型、左Ⅰ型）
両側膝屈曲拘縮・足部内反が強い

右足に対し脛腓骨癒合と足関節離断術を行いⅠ型の左足に対し膝離断術を行い右下腿義足・左大腿義足とした。術後義足訓練を行い現在はゆっくりであれば杖なしでの歩行も可能となり本人の満足の得られる結果となった（図2）。もう1例は両側Ⅰ型の症例で初診は7ヶ月であった（図3）。1歳2ヶ月にて膝歩きが安定した時点で両膝離断術を行い術後2ヶ月にてスタビー装具による立位歩行訓練を開始した（図4）。歩行の安定した3歳10ヶ月よりロック式膝継ぎ手付き大腿義足、4歳より遊動式のひざ継ぎ手とした。本児は、5歳にて義足も自立し12歳の現在両大腿義足にて独歩・手すりなしの階段昇降可能となっている。

脛腓骨間離開（Ⅳ型）

Ⅳ型は4例ありいずれも高度の内反変形を呈しその内3例にたいし足関節解離術が行われた。術後足底装具・短下肢装具のみで十分な荷重歩行が可能となっている。1例は足部の低形成を合併しており足関節離断を行い下腿義足となった。

考察

Ⅰ型に対しては腓骨中心化術、Ⅱ型に対しては脛腓骨癒合術が下腿再建術として早期に行われたがいずれも成長に伴い脚長差と膝関節機能が問題となった。脚長差に対しては装具による補高や脚延長術が行われたが膝関節機能に関しては屈曲拘縮・側方不安定性がⅠ型で強く10歳前後で切断となる症例が多かった。

Ⅱ型では拘縮・不安定性とも重度のものではなく膝関節も機能していた。また足部に関してはⅠ型・Ⅱ型とも温存するかは足関節解離術で矯正できるかどうか足部変形の程度によって症例ごとに決められていた。両側罹患例では健側荷重ができないため片側罹患に比べ機能障害が顕著に歩行へ影響を及ぼすこととなり離断は避けられなかった。また一方早期離断を行った症例は義足への身体適応が早期より得られ5歳前後で義足も自立し高い活動性が得られていた。

Ⅳ型は手術・装具による足部変形にたいする治療のみで十分な荷重歩行が得られていた。

まとめ



図4．1歳2ヶ月にて両膝離断術を行い術後2ヶ月にてスタビー装具による立位歩行訓練を開始した。

当センターにて治療を行った15症例の概要と治療経過の観察出来た10症例について治療経過を報告した。Jonesの分類でⅡ型とⅣ型では手術・装具により長期的に良好な成績が得られていたがⅠ型に対する腓骨中心化術では成長に伴い脚長差・膝関節機能障害が大きくなり成績良好とは言えなかった。

両側罹患例では健側荷重ができないため片側罹患に比べ機能障害が顕著に歩行へ影響を及ぼす。そのため機能的な下肢を得ることが困難で治療も複数回の手術を要する。それ故、膝立ちの可能になる1歳前後で膝離断し早期より義足歩行を行った方が*4実用歩行も早期に得られ長期的に見て有利と思われた。

参考文献

- 1) Jones DJ et al : Congenital aplasia and dysplasia of the tibia with intact fibula. J Bone Joint Surg 60-B : 31-39, 1978
- 2) F. Majewski et al : Aplasia of tibia with Split-hand split foot deformity . Human Genetics 70: 136-147, 1985
- 3) 君塚 葵 : 先天性脛骨欠損の経験 日小整会誌 3 (2) : 382-386, 1994
- 4) 仲村一郎 : 小児両側膝上離断の4例. 総合リハ 24 : 51-55, 1996

本邦における低リン血症性ビタミンD抵抗性くる病 ：骨系統疾患全国登録例の検討

分担研究者 佐々木鉄人 1)

研究協力者 才野均 2)

1) 北海道立心身障害者総合相談所

2) 北海道立札幌肢体不自由児総合療育センター

要約 日本整形外科骨系統疾患全国登録例から、低リン血症性ビタミンD 抵抗性くる病の臨床像と治療の現状を検討した。

登録されている64例から他疾患の可能性のある例を除いた43例を対象にした。男性15例、女性28例で、平均年齢は20.8才である。家族歴は48%に認められた。主訴の第一位は、これまでの報告のように四肢変形（殆どは○脚）であり、全体の80%を占めた。第二位は低身長55%であった。これは、16才以下の小児を対象とした報告（7.7%）よりかなり高率であり、年齢が進めば低身長が問題化することが示唆された。記載があった18例の血清検査の結果では、カルシウム値は正常範囲を示すが、リン値は低下し、アルカリフォスファターゼ値は増加していた。これらの所見は小児を対象とした過去の報告と一致していた。

治療は41例（95%）が薬物療法をうけており、その殆どは活性型ビタミンD3とリン製剤の単独または併用投与であった。低身長に対する治療として、ヒト成長ホルモンが2例に投与されていた。装具療法が6例（14%）に、手術療法が14例（33%）に行われていた。

はじめに

低リン血症性ビタミンD抵抗性くる病は1937年にAlbrightによってはじめて報告された低リン血症とくる病を呈する疾患である¹⁾。ビタミンD欠乏性くる病の減少に伴って、くる病の原因の中では頻度1位となった。わが国では1984年に清野らによる全国実態調査が行われ、その症状、検査所見、遺伝性などが明らかにされてきた²⁾。今回は、日整会骨系統疾患に登録された低リン血症性ビタミンD抵抗性くる病の特徴を明らかにする。

対象

1990年から1999年の間に低リン血症性ビタミンD 抵抗性くる病として日整会骨系統疾患全国登録されたのは64例である。これらの中で、他疾患（病型不明のくる病や成人型ビタミンD 抵抗性骨軟化症）の可能性のある例を除いた43例を対象とした。性別は男性15例、女性28例であった。年齢は平均20.8(0.8-62)才で、内訳は10才未満15例、10才台13例、20才台7例、30才台1例、40才台2例、50才台3例、60才台2例であった。

主訴および診断時年齢

四肢変形が35例（81%）と、主訴の第1位であった。低身長が23例（55%）と続いた。低身長を主訴とする症例の平均年齢は23.4才で、主訴としない症例の13.7才より有意に高かった。関節機能障害は比較的高齢（48才、52才）の2例（4.7%）で主訴となっていた。脊柱変形を主訴としていた患者は1例（2.3%）で少なかった。その他の主訴としては、股関節痛、膝関節痛が1例ずつみられた。診断時年齢は平均2.5 ± 3.3才であった。

妊娠、出産、発育過程

妊娠、出産過程での異常の記載はなかった。運動発達では9例に歩行開始時期の遅れ（平均18ヶ月）を認めた。知的発達、言語、聴力、視力機能の障害の記載はなかった。

家族歴

本疾患はX 染色体短腕遠位に位置する遺伝子異常による伴性優性遺伝を示すといわれているが、家族歴が認められたのは、遺伝性の有無の記載が