

図2 関節の形成過程

(松村讓兒, 人体発生学, 南山堂; 2003, p.265-97.<sup>9)</sup>)

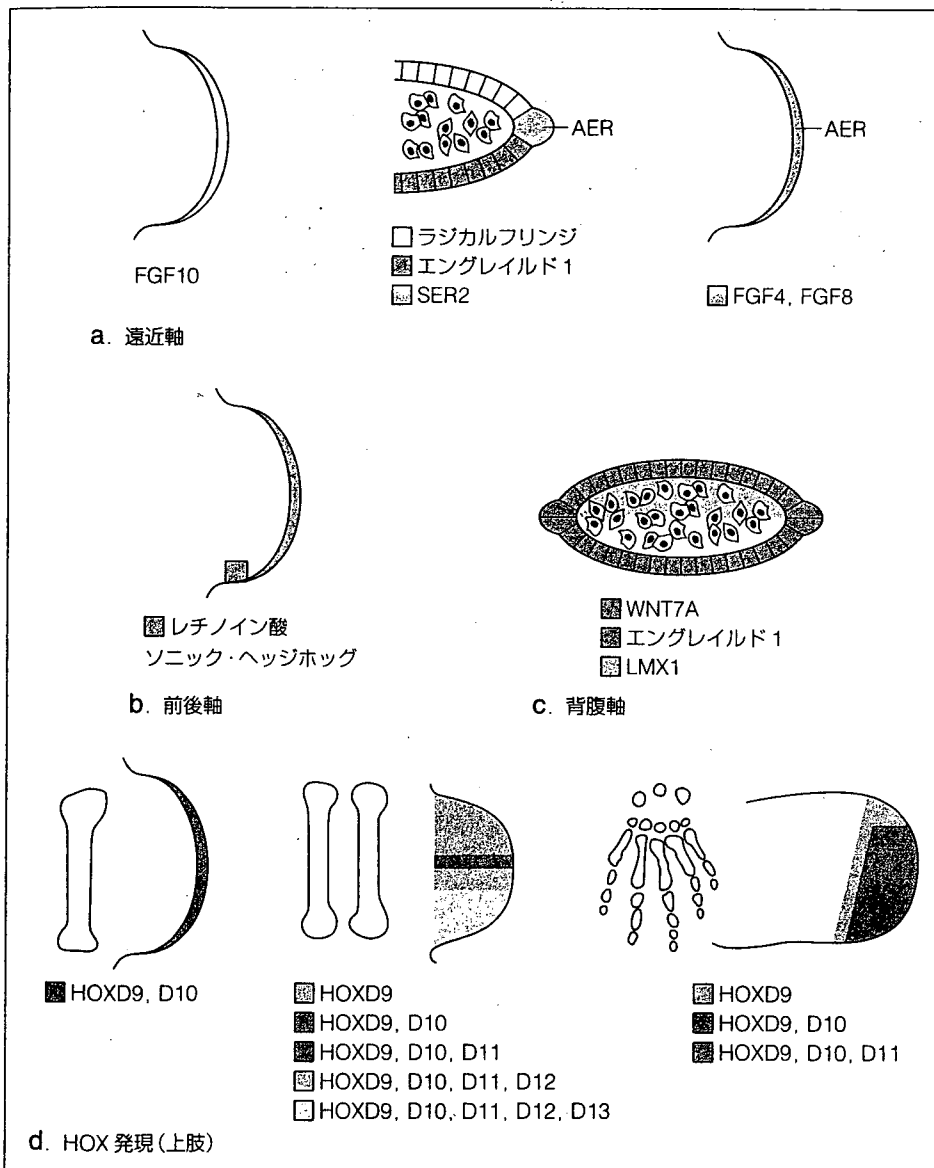


図3 体肢のパターン形成と成長の分子的控制

(Sadler TW (安田峰生 訳). ラングマン人体発生学, 第9版. メディカルサイエンスインターナショナル; 2006.<sup>1)</sup>より改変)

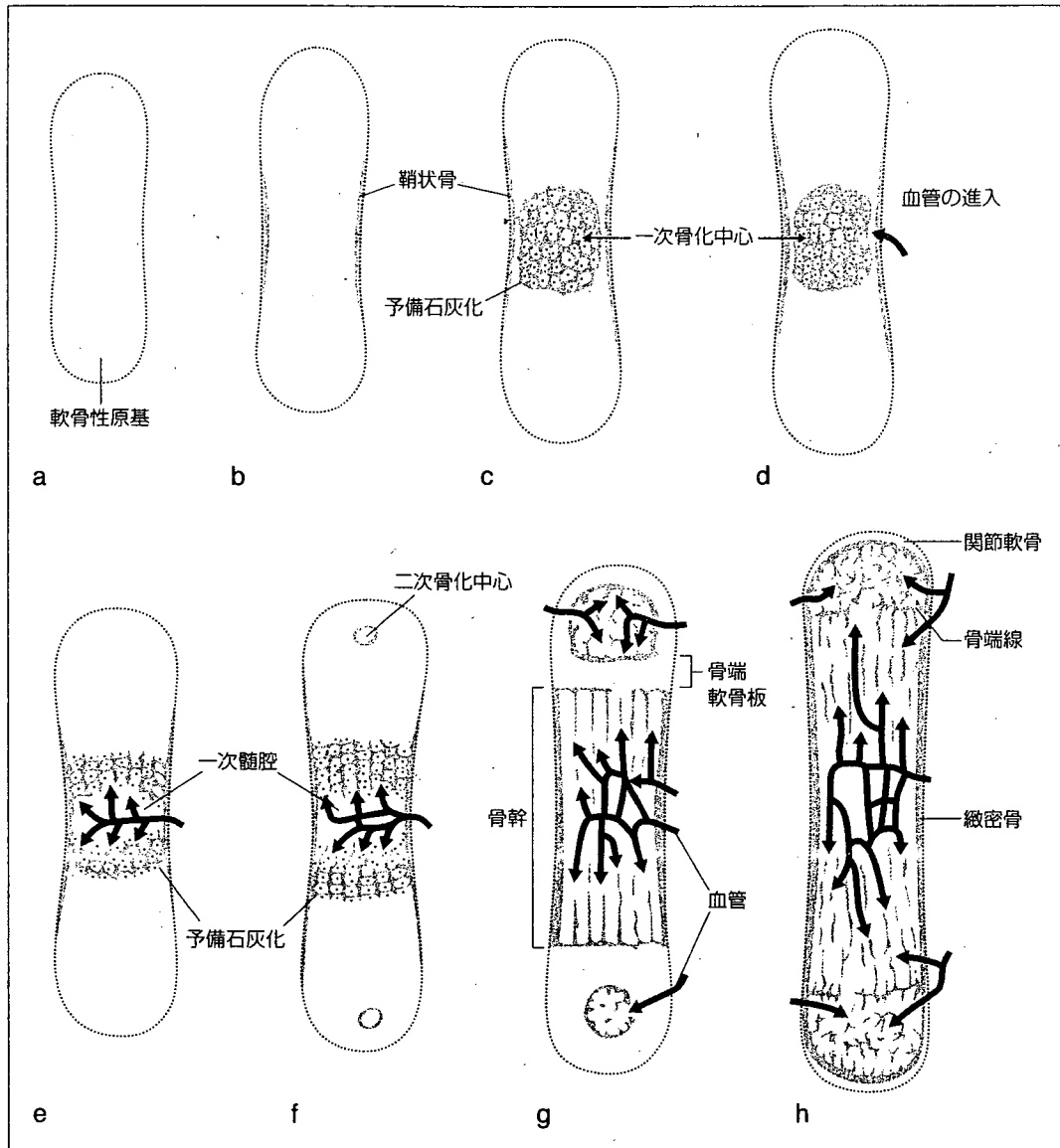


図4 長管骨の骨化・成長

(松村讓兒. 人体発生学. 南山堂; 2003. p.265-97.<sup>3)</sup>)

極性化活性域 (zone of polarizing activity : ZPA) の細胞が制御する。前後軸は発生学の用語で、ヒト上肢では前が橈骨側、後が尺骨側、下肢では前が脛骨側、後が腓骨側に相当する。ZPA はレチノイン酸を産生し、ソニック・ヘッジホッグ遺伝子 (*SHH* 遺伝子) の発現を開始させ、前後軸のパターン形成を制御する (図 3b)。背腹軸は背側外胚葉に発現する *WNT7A* により定められる<sup>3)</sup>。 *WNT7A* は背側間葉に転写因子 *LMX1* を発現させ、細胞を背側のものに特殊化する (図 3c)。四肢骨の型と形態を制御するのは *HOX* 遺伝子群である (図 3d)。 *HOX* 遺伝子群は肢の近位部、中部、遠位部の 3 つの部に応じて、段階を追って発現する。 *HOXA* および *HOXD* 遺伝子群が肢の形態を主に決定する。上肢と下肢の違いには *TBX* 遺伝子が関与する<sup>3)</sup>。

## 管状骨の骨化・成長と関節面の形成

骨の発生・成長には骨化過程が必要で、骨化様式には軟骨内骨化 (enchondral ossification) と膜性骨化 (intramembranous ossification) がある。軟骨内骨化は軟骨が分化・成長し石灰化を生じたところに血管が進入し骨梁を形成する様式で、管状骨海綿骨部、後頭部、頭蓋底、椎骨・扁平骨の大部分で生じる。膜性骨化は未分化間葉系細胞が骨芽細胞に分化し直接骨が発生する様式で、管状骨皮質骨部、後頭部以外の頭蓋冠、顔面骨の大部分、下顎骨の大部分、鎖骨の大部分、椎骨・扁平骨の一部で生じる。

長管骨の骨化 (図 4)<sup>3)</sup> では、まず軟骨性原基中心部へ血管が進入しつつ、一次骨化中心を生じる。これは発生第 12 週までにすべての長管骨に生じ、

表1 健常児における二次骨化中心出現の時期

骨化中心	女児		男児	
	中央値(歳・月)	範囲(歳・月)	中央値(歳・月)	範囲(歳・月)
上腕骨近位	0-2までに81%	0~0-4	0-2までに78%	0~0-6
上腕骨大結節	0-9	0-2~2-6	1-2	0-4~4-6
上腕骨小頭	0-7	0~1-6	0-10	0~2-6
上腕骨外側上顆	9-10	7-6~12-0	12-5	9-6~15-6
上腕骨滑車	9-5	5-6~12-6	10-7	7-0~14-0
上腕骨内側上顆	3-10	2-0~6-6	7-1	4-6~10-0
橈骨頭	4-10	2-0~8-0	6-3	2-6~9-6
肘頭	8-8	6-0~11-6	11-3	7-6~14-0
橈骨遠位	1-1.5	0-4~3-0	1-4	0-4~3-6
尺骨遠位	6-0	3-6~9-0	7-5	5-0~10-0
大腿骨近位	0-5	0~1-0	0-6	0-2~1-0
大転子	2-10	1-6~4-0	4-0	2-0~6-0
大腿骨遠位	0-2までに100%	0~0-2	0-2までに100%	0~0-2
脛骨近位	0-2までに100%	0~0-2	0-2までに98%	0~0-4
腓骨近位	3-1.5	1-0~6-6	4-5	2-0~6-6
脛骨遠位	0-5	0~1-0	0-5.5	0-2~1-0
腓骨遠位	1-0.5	0-4~3-0	1-4	0-4~2-6

(Hansman CF. Am J Roentgenol Radium Ther Nucl Med 1962; 88: 476-82.<sup>10)</sup>より改変)

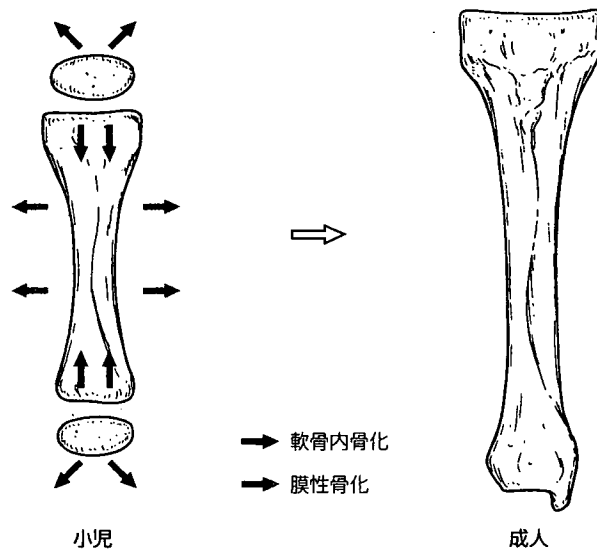


図5 管状骨の成長と骨化様式

軟骨性原基の両端に向かって軟骨内骨化が進行する。一方、軟骨性原基の両端には二次骨化中心が出現し、これを中心に軟骨内骨化が進行する。ほとんどの二次骨化中心は出生後に出現するが、大腿骨遠位、脛骨近位、上腕骨近位では胎生後期から生後数か月のあいだに出現し、生後2か月までには80~100%の児でX線上骨端核を認める(表1)<sup>10)</sup>。このように、長管骨の軟骨性原基は骨幹部と両骨端部から骨組織に置き換わるが、両端の関節軟骨と、骨幹部と骨端部のあいだの骨端軟骨板には軟骨が残る。両端の関節軟骨は関節面を形成し、骨端軟骨板は骨の長軸成長に関与し、骨成熟に至ると消失する

(図5)。この骨端線閉鎖の時期は、男児は女児に比べ2年程度遅れる(表2)<sup>10)</sup>。なお、指骨のような短管骨では骨端軟骨板は一方の端にしか存在しない。一方、管状骨の横径成長には膜性骨化が関与する(図5)。

しかし、長管骨が形状を維持しながら成長する過程は複雑であり、モデリングとよばれる(図6)<sup>9)</sup>。骨幹部では骨内膜側での骨吸収、骨膜下での骨形成により横径増大、骨髓腔拡大が生じる(cylinderization)。骨幹部は骨幹部よりも太いため、同部では骨膜側での骨吸収と骨内膜側での骨形成により、軟骨内骨化による長軸成長(elongation)にもかか

表2 健康児における骨端線閉鎖の時期

骨化中心	女児		男児	
	中央値(歳-月)	範囲(歳-月)	中央値(歳-月)	範囲(歳-月)
上腕骨近位	15-7	13-0~17-0	18-2	16-6~20-0
上腕骨大結節	4-1	2-0~7-6	5-6	3-0~8-6
上腕骨小頭	12-5	9-6~14-0	15-2	13-6~17-6
上腕骨外側上顆	12-8	9-6~15-0	15-4	13-6~18-0
上腕骨滑車	12-4	9-6~14-0	15-1.5	13-0~18-0
上腕骨内側上顆	14-1	11-0~16-0	16-4	14-0~19-0
橈骨頭	13-6	10-6~16-0	16-2	14-0~19-0
肘頭	12-8	10-0~14-6	15-4.5	13-6~18-0
橈骨遠位	15-10.5	13-0~17-0	18-0	16-0~20-0
尺骨遠位	15-11	12-6~17-0	17-10.5	16-0~20-0
大腿骨近位	14-2	11-0~16-6	16-3	14-0~19-0
大転子	13-11	11-6~16-0	15-11	14-0~19-0
大腿骨遠位	14-9	12-0~17-0	16-7.5	14-0~19-0
脛骨近位	14-10	12-0~17-0	16-11	14-6~19-6
腓骨近位	15-2	12-0~17-0	17-2	15-0~20-0
脛骨遠位	14-10	12-0~17-0	16-10.5	14-0~20-0
腓骨遠位	14-10.5	12-0~17-0	16-10.5	15-0~20-0

(Hansman CF. Am J Roentgenol Radium Ther Nucl Med 1962; 88: 476-82.<sup>10)</sup> より改変)

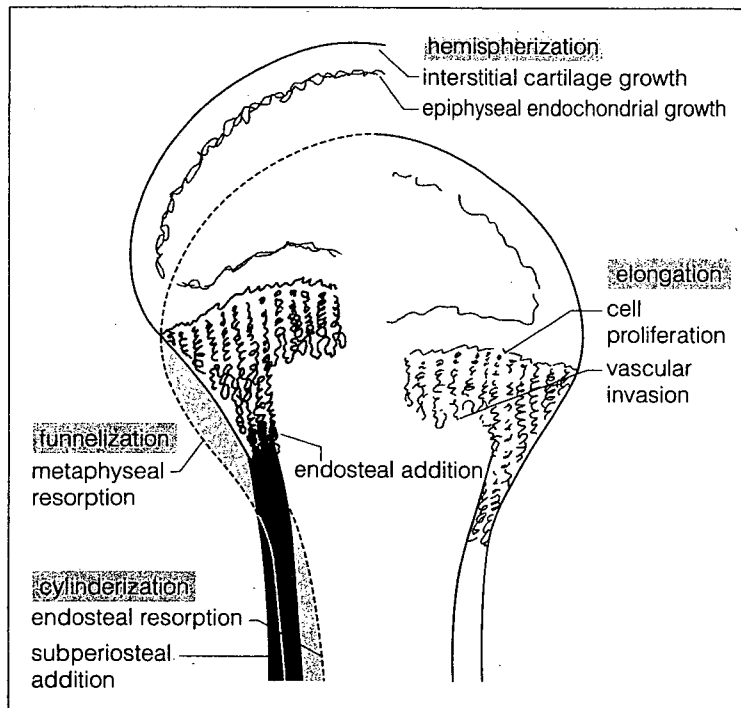


図6 長管骨のモデリング

(Dietz FR, Morcuende JA, Lovell and Winter's Pediatric Orthopaedics. 6th ed. Lippincott Williams & Wilkins; 2005. p.1-33.<sup>9)</sup>)

ならず、骨形状は維持される (funnelization)。これらに骨端部の hemispherization とよばれる成長過程が加わり、長管骨は形状を維持しながら大きくなる。

骨端軟骨板における骨の長軸成長は、同部の縦断

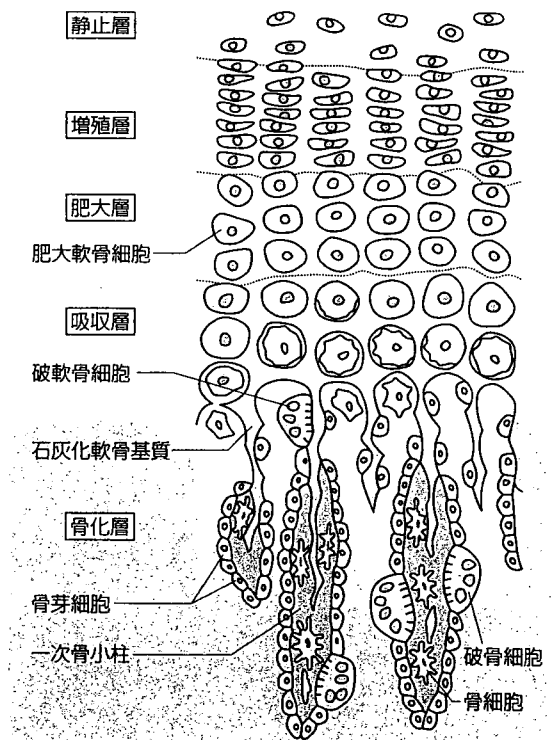


図7 骨端軟骨板における軟骨内骨化の進行

(松村讓児. 人体発生学. 南山堂; 2003. p.265-97.<sup>9)</sup> より改変)

像を用いてより詳しく説明でき、ここには軟骨内骨化の各過程が層を形成している (図7)<sup>9)</sup>。最も骨端部寄りにある静止層 (resting zone) は予備層ともよばれ、他の層よりも多くのヒドロキシプロリン、中性多糖類、複合プロテオグリカンがある。静止層の

機能は不明であるが、次の増殖層 (proliferating zone) へ軟骨細胞を継続的に供給する役割が考えられている。増殖層には活発な増殖を示す扁平な軟骨細胞が長軸方向に列をなす。増殖層には血行があり、酸素濃度が高い。細胞質内に小胞体やグリコーゲンを含む。ここでは細胞外基質の合成と代謝回転が最も盛んである。肥大層 (hypertrophic zone) では軟骨細胞は球状で著しく (増殖層の5~7倍) 大きくなり、ここでは石灰化の準備が行われる。予備石灰化層 (provisional calcification zone) は肥大層の最も骨幹部寄りに位置し、基質に石灰沈着が生じ、軟骨細胞は変性・退化する。予備石灰化層を含め、肥大層の骨幹部寄りを吸収層 (resorption zone) とよぶこともある。

## 四肢の発生・成長の異常と骨系統疾患

以上のように、四肢の発生・成長は多くの要素に

より制御された複雑な過程を経る。この過程のいずれかに障害があると、四肢の異常を生じる。かつては骨系統疾患には、骨軟骨組織の発達・成長過程における異常である骨軟骨異形成症 (osteochondrodysplasia) のみが含まれていた<sup>11)</sup>。しかし近年、四肢の発生における遺伝子の関与が明らかになり、一部の骨のみに変化を示す異骨症 (dysostosis) を含めるようになり<sup>12)</sup>、この傾向は今後拡大すると思われる。たとえば異骨症に含まれる多合指症や短指症は *HOXD13* 遺伝子の変異、Holt-Oram 症候群は *TBX5* 遺伝子の変異で発症することがわかっている。

一方、骨端軟骨板における骨の長軸成長の分子レベルでのメカニズムは研究途上であるが、肥大層における軟骨細胞のアポトーシスに、骨端軟骨板における血管進入にかかわる成長因子が関与していることが明らかになり、低身長を示す骨系統疾患の病態解明につながりつつある<sup>13)</sup>。

(芳賀信彦)

## 文献

1. Sadler TW (安田峰生 訳). ラングマン人体発生学. 第9版. 東京: メディカルサイエンスインターナショナル; 2006.
2. 入江秀和, 塩田浩平. 形態形成とアポトーシス. 小児内科 2002; 34: 1742-5.
3. 松村譲兒. 骨格と関節. 遠山正彌ほか編. 人体発生学. 東京: 南山堂; 2003. p.265-97.
4. Dietz FR, Morcuende JA. Embryology and development of the musculoskeletal system. In: Morrissy RT, Weinstein SL, editors. Lovell and Winter's Pediatric Orthopaedics. 6th edition. Vol 1. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2005. p.1-33.
5. 井出宏之. 四肢 (体肢). 遠山正彌ほか編. 人体発生学. 東京: 南山堂; 2003. p.315-34.
6. Shapiro F. Gene and molecular controls of limb development. In: Pediatric Orthopedic Deformities. San Diego: Academic Press; 2001. p.58-82.
7. 黒岩 厚. Hox 遺伝子による四肢骨パターン形成の調節. 医学のあゆみ 2000; 194: 319-24.
8. 岸田昭世, 菊池 章. 個体発生における Wnt シグナルの役割. 小児外科 2003; 35: 275-83.
9. 小柴和子ほか. 前後肢, 心臓左右心室決定にかかわる Tbx 遺伝子. 医学のあゆみ 2000; 194: 325-30.
10. Hansman CF. Appearance and fusion of ossification centers in the human skeleton. Am J Roentgenol Radium Ther Nucl Med 1962; 88: 476-82.
11. International Working Group on Constitutional Diseases of Bone. International nomenclature and classification of the osteochondrodysplasias (1997). Am J Med Genet 1998; 79: 376-82.
12. Hall CM. International nosology and classification of the constitutional disorders of bone (2001). Am J Med Genet 2002; 113: 65-77.
13. 田中弘之. 骨系統疾患とアポトーシス. 小児内科 2002; 12: 1827-31.

## 1章 骨の成長・発達と異常

## 脊椎・椎間板と脊柱

## 脊椎・椎間板の発生

脊椎・椎間板は軸骨格 (axial skeleton) を構築し、体節から遊走した間葉により形成される。体節とは沿軸中胚葉が分節化したもので、最初頸部に出現し、順に頭側と尾側に向かい形成される。体節は後頭体節 (4 対)、頸体節 (8 対)、胸体節 (12 対)、腰体節 (5 対)、仙骨体節 (5 対)、尾骨体節 (8~10 対) から成る。発生第 4 週に体節の腹内側部をなす椎板の細胞が移動し、脊索と神経管を取り囲み、間葉柱を形成する<sup>1)</sup>。間葉柱は節間動脈を含む疎な部分で分離され、体節の分節構造は保存される (図 1a)。その後、各椎板の尾側部分では細胞が凝集し、細胞密度の低い頭側部分と区別される。尾側部分は、そのさらに尾側にある椎間部の間葉とそれに続く下位の椎板の頭側部分が進入することにより、1つの椎板の尾側半分と下位の椎板の頭側半分が結合し、前軟骨性椎体を形成する (再分節化 (resegmentation)) (図 1b)。一方、元の椎板の頭側と尾側のあいだに位置した間葉は増殖せず、2つの前軟骨性椎体のあいだを埋め、椎間板の形成にかかわる。椎体部分では脊索は退化するが、椎間板部分では脊索は肥大し髄核を形成する。髄核はやがて線維

輪に取り囲まれ、椎間板が完成する。また、椎板の外側部の細胞凝集領域は神経管の外側から背側に至り、将来に椎弓、横突起、肋骨になる原基を形成する (図 1c)。

脊椎・椎間板の発生における分子レベルのメカニズムや遺伝子の関与は研究途上にある。体節形成には Notch シグナルが大きく関与している<sup>2,3)</sup>。すなわち Notch シグナルは分子時計の針としての機能を持ち、体節形成のタイミングを規定するとともに、体節の前後極性を決定し、分節過程そのものにも関与している。前後極性の決定には転写因子である *MESP2* 遺伝子が強く関与している。またやはり Notch シグナル系の遺伝子である *delta-like gene 1, 3 (DLL1, 3)*, *lunatic fringe (LFNG)* なども前後極性に関与していると考えられている。また、脊椎は部位ごとに特有の形態をもち (領域特異性)、これにはホメオボックス遺伝子 (*HOX* 遺伝子) 群が関与している<sup>4)</sup>。すなわち、発現する *HOX* 遺伝子の組み合わせは各分節で異なり、これが特有の形態形成を制御していると考えられている。しかし、特有の形態形成はこれだけで決定されているのではなく、周囲の組織、とくに神経管や脊索の存在とここから分泌される蛋白質因子も関与していると考えられる。

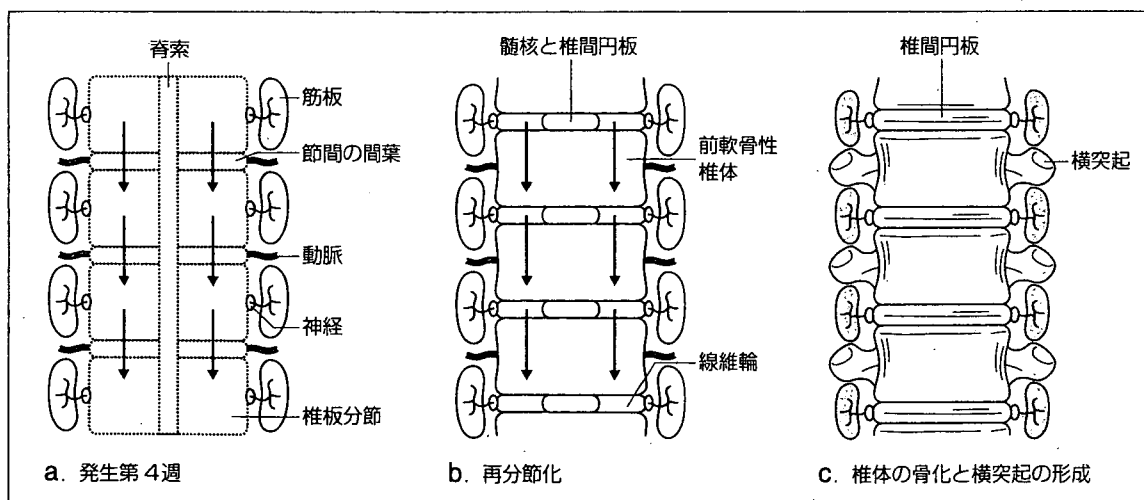


図1 脊椎・椎間板の形成

(Sadler TW (安田峰生 訳). ラングマン人体発生学. 第9版. メディカルサイエンスインターナショナル; 2006.)<sup>1)</sup>より改変)

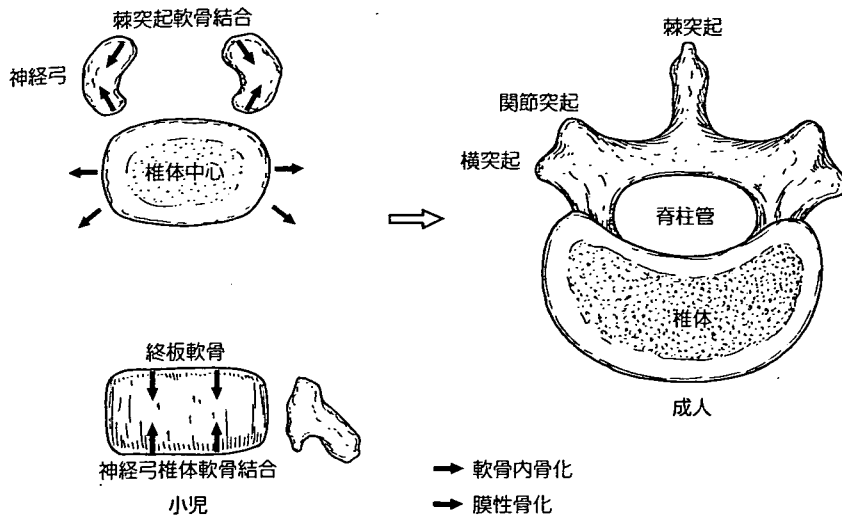


図2 脊椎の成長と骨化様式

### 脊椎の骨化・成長

脊椎の一次骨化中心は、発生第8週ころに胸腰椎移行部の椎体にまず出現し、頭尾側の椎体に順に出現していき、発生4か月目までにすべての椎体に一次骨化中心が出現する<sup>4)</sup>。一次骨化中心は椎体のほかに左右の神経弓（椎弓）にも存在し、発生5か月目の終わりまでにこれらはすべて骨化するが、出生時にはこれらのあいだは癒合せず、棘突起軟骨結合と神経弓椎体軟骨結合により連絡されている（図2）。神経弓椎体軟骨結合は、腰椎部で出生直後に癒合が始まり、以後、頭側椎体で順に癒合が生じる。脊柱管の成長（拡大）は棘突起軟骨結合と神経弓椎体軟骨結合における軟骨内骨化により生じるが（図2）、脊柱管は3～6歳でほぼ成人のサイズになり、以後の成長はわずかである<sup>6)</sup>。椎体の頭尾方向への成長も軟骨内骨化により生じるが、横径成長には膜性骨化が主に関与する<sup>6)</sup>（図2）。

脊椎の二次骨化中心は、上下関節突起、横突起、棘突起の先端と椎体上下の骨端輪（annular ossification center）に出現する（図3）<sup>9)</sup>。上下関節突起、横突起、棘突起の先端の二次骨化中心は思春期以降に出現し、25歳ごろに癒合する。椎体上下の骨端輪は7歳以降に出現し、やはり25歳ごろに癒合する。

環椎、軸椎の骨化様式は他の脊椎と異なる。環椎は、前弓と左右の神経弓に一次骨化中心をもつが、出生時には前弓は20%以下の児でしか骨化しておらず、左右の神経弓のあいだも軟骨性に癒合している<sup>6)</sup>（図4）。左右の神経弓は3歳ごろに癒合し、前弓と左右の外側塊は7歳ごろに癒合する<sup>9)</sup>。軸椎は、椎体中心、歯突起（左右に分かれる）、左右の

神経弓の5つの一次骨化中心をもつ（図5）。左右に分かれた歯突起の骨化中心は出生前から生後3か月までに癒合する<sup>6)</sup>。左右の神経弓後方は1歳ごろ癒合し、神経弓と椎体間、および歯突起と椎体間は4～7歳時に癒合する<sup>9)</sup>。歯突起先端には1～5歳時に二次骨化中心が出現し（ossiculum terminale）、11～12歳時に歯突起と癒合する。

脊椎全体のアライメントは、前額面では直線であり、矢状面では年齢とともに変化する。出生時には矢状面でもほぼ直線状であるが、頤がすわる生後3か月ごろに頸椎の前弯が生じる。その後、座位、立位をとるようになると腰椎の前弯がみられ、1歳近くでは頸椎前弯、胸椎後弯、腰椎前弯という成人と同じアライメントになる。乳児の脊柱は可動性に富むが、加齢とともに可動性は低下する。

### 発生・成長の異常と骨系統疾患

狭義の骨系統疾患である骨軟骨異形成症のなかには、脊椎の異形成を示すものがある。軟骨無形成症では体幹の短縮は目立たないが、軟骨内骨化の異常のため神経弓の骨化が障害され、脊柱管の狭窄・変形を生じる。また脊椎・骨端異形成症などではやはり軟骨内骨化の異常のため椎体の骨化が障害され、扁平椎や椎体変形を生じる。一方、膜性骨化の異常である骨形成不全症も椎体変形を示すが、これは骨脆弱性による二次的な変化と考えられる。これらの疾患では椎体変形の結果としての脊柱変形（側弯症など）を呈することがある。

また、骨軟骨異形成症のなかには環軸椎不安定症を示す疾患もある。亜脱臼、脱臼に至り麻痺を呈することがあり、十分な注意が必要である。これには

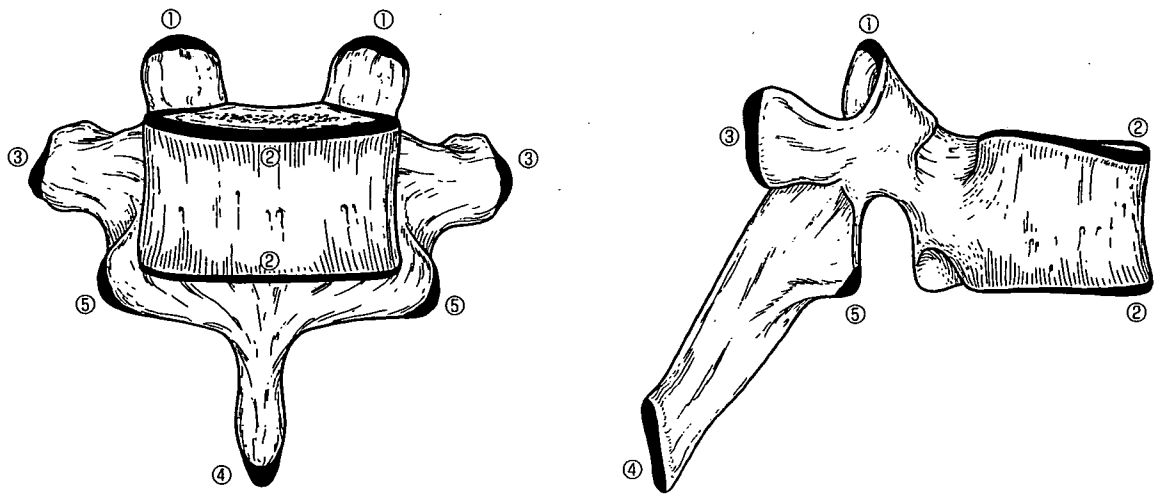


図3 脊椎の二次骨化中心

① 上関節突起, ② 椎体上下の骨端輪 (annular ossification center), ③ 横突起, ④ 棘突起, ⑤ 下関節突起.

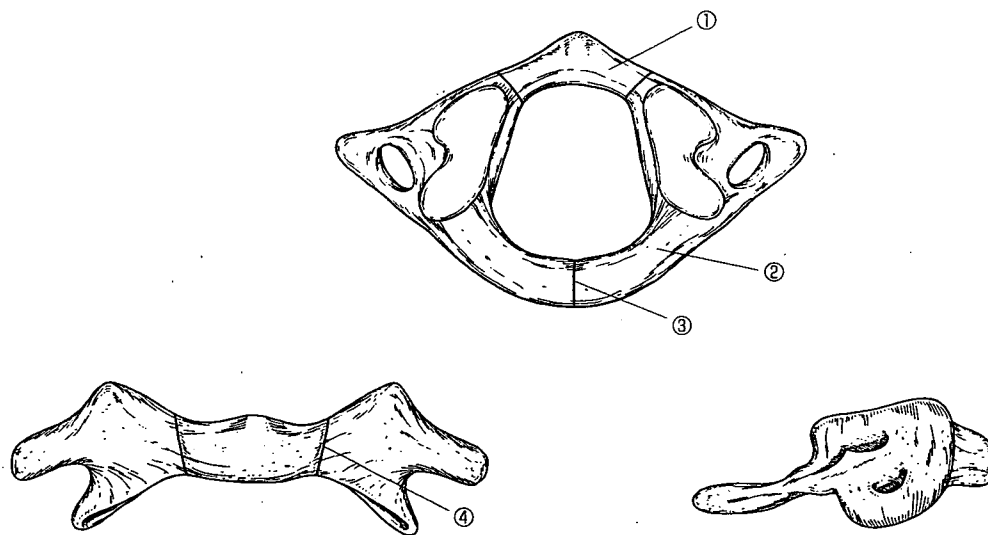


図4 環椎の骨化

① 前弓の骨化中心, ② 神経弓の骨化中心, ③ 神経弓軟骨結合, ④ 椎体軟骨結合.

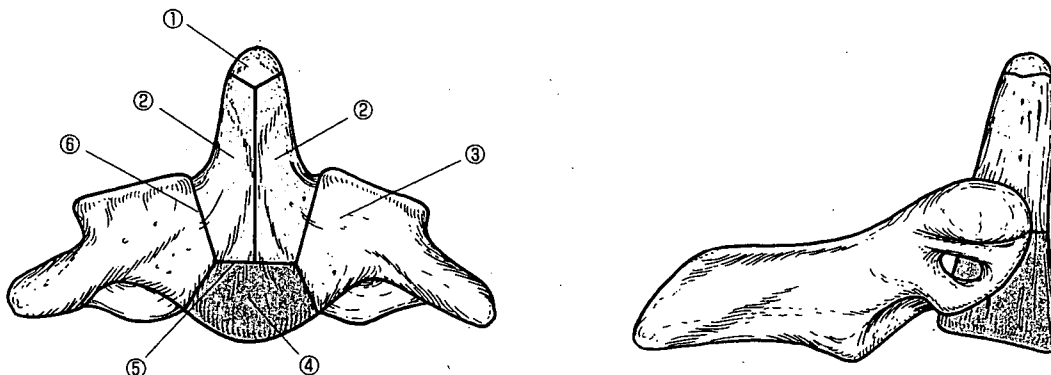


図5 軸椎の骨化

① ossiculum terminale の骨化中心, ② 歯突起の骨化中心, ③ 神経弓の骨化中心, ④ 軸椎椎体の骨化中心, ⑤ 歯突起下軟骨結合, ⑥ 椎体軟骨結合.

(図3~5: El-Khoury GY, Sato Y, The Pediatric Spine. Vol 1. Raven Press; 1994. p.141-70.<sup>9)</sup>)



軸椎歯突起をはじめとした環軸椎の形成不全、環軸椎を支持する靭帯の弛緩性などが複雑に関与している<sup>7)</sup>。

脊椎の病変を主体とした異骨症では、脊椎発生に関与する遺伝子の変異が明らかになってきている。先天的に脊椎と肋骨に異常が多発する脊椎・肋骨異形成症では、体節形成に関与する Notch シグ

ナル系に異常があると考えられ、*DLL3*, *MESP2*, *LFNG* の遺伝子変異を示すとの報告がある<sup>8)</sup>。仙椎部分欠損、仙椎前腫瘍、肛門直腸の先天異常を示す Currarino 症候群では、ホメオボックス遺伝子の一つである *HLXB9* 遺伝子に変異を示す<sup>9)</sup>。

(芳賀信彦)

## 文献

1. Sadler TW (安田峰生 訳). ラングマン人体発生学. 第9版. 東京:メディカルサイエンスインターナショナル; 2006.
2. 相賀裕美子. Notch シグナルを介した体節の分節機構. 医学のあゆみ 2001; 199: 891-6.
3. 佐藤有紀, 高橋淑子. 体節形成のメカニズム. 小児外科 2003; 35: 284-91.
4. 松村譲児. 骨格と関節. 遠山正彌ほか編. 人体発生学. 東京:南山堂; 2003. p.265-97
5. El-Khoury GY, Sato Y. Imaging modalities. In: Weinstein SL, editor. The Pediatric Spine. Vol 1. New York: Raven Press; 1994. p.141-70.
6. Ogden JA, et al. Postnatal development and growth of the musculoskeletal system. In: Albright JA, Brand RA, editors. The Scientific Basis of Orthopaedics. 2nd edition. Norwalk: Appleton & Lange; 1987. p.91-160.
7. Lachman RS. The cervical spine in the skeletal dysplasias and associated disorders. *Pediatr Radiol* 1997; 27: 402-8.
8. Sparrow DB, et al. Mutation of the LUNATIC FRINGE gene in humans causes spondylocostal dysostosis with a severe vertebral phenotype. *Am J Hum Genet* 2006; 78: 28-37.
9. Kochling J; et al. Spectrum of mutations and genotype-phenotype analysis in Currarino syndrome. *Eur J Hum Genet* 2001; 9: 599-605.

## 1章 骨の成長・発達と異常

## 身長と体型

## 身体計測の方法と正常値

骨系統疾患の診断に主に関係するのは、四肢・体幹の長さとその比率である。頭囲や胸囲、四肢の周径、体重などが関連することもあるが、ここでは省略する。

## A. 身長

身長の計測は、2歳未満では仰臥位で、2歳以上では立位で行うのが基本である<sup>1)</sup>(図1)<sup>1)</sup>。仰臥位

## a. 仰臥法(2歳未満)



## b. 立位法(2歳以上)

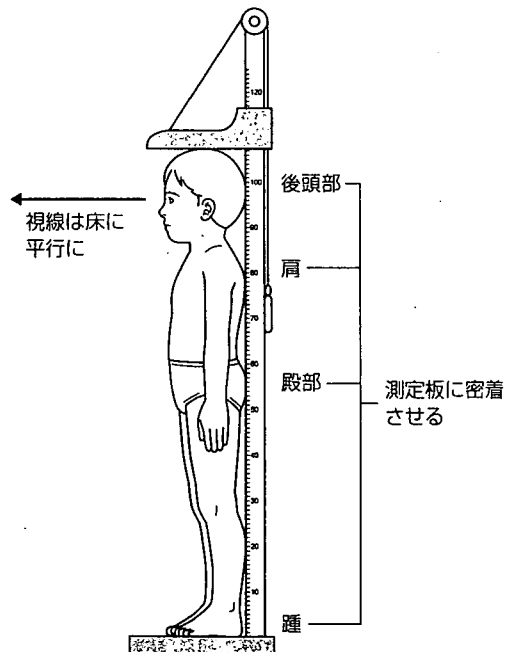


図1 身長の計測法

(児玉浩子. 小児科学. 改訂第9版. 文光堂; 2004. p.7-24.)<sup>1)</sup>

では耳眼面(左右の耳珠点と左の眼窩点とがつくる平面)が台板と垂直になるように頭部を保持し、膝を伸展させることに留意する。立位では足先は約30°の角度に開き、踵、殿部、胸背部が一直線に尺柱に接するようにし、顎は引き、眼は水平の正面を見るように、すなわち耳眼面が水平になるようにする。

日本人の身長正常値にはいくつかの統計データがある。6歳までの値は厚生労働省の乳幼児身体発育調査から(表1)<sup>2)</sup>、5歳以降の値は文部科学省平成17年度学校保健統計調査から入手可能である(表2)<sup>3)</sup>。なお、小児の身長には日内変動があり、夕方は朝より1~2cm低くなる。これは立位による脊柱の自然弯曲と椎間板の圧縮によるとされている<sup>1)</sup>。日本人成人の身長計測値は、男性で167.2±6.2cm(平均±標準偏差、以下同様)、女性で154.2±4.9cmであり、これは欧米と比べ低いが、中国、マレーシアなどと比べると高い<sup>4)</sup>。また、高齢者の身長は年齢とともに次第に低くなっていくが、これは主に体幹の短縮が進むことによる変化である(表3)<sup>4)</sup>。

## B. 四肢・体幹の長さの比率

四肢・体幹の長さの比率を調べるにはいくつかの方法があり、指極/身長比と上節/下節比がよく利用される。指極(指端距離)(arm span)とは、両上肢を水平挙上(肩関節を90°外転)したときの、両中指先端のあいだの距離である。指極は身長とよく相関し<sup>5)</sup>、指極は身長の約97%である<sup>6)</sup>。表4<sup>4)</sup>に日本人の計測値から算出した指極/身長比の値を示す。

上節/下節比は上節長を下節長で除した値である。下節長とは立位での恥骨結合上縁から床面までの距離であり、上節長とは身長から下節長を引いた値である。小児は年齢が低いほど下肢の長さに対し体幹が長く(図2)<sup>6)</sup>、上節/下節比の正常値は新生児で1.7~2.0、2~4歳児で1.4、10歳児で1.1、成人で1.0とされている。実際には下節長の正常値を得ることは困難であり、座高を上節長、身長から座高を

表1 日本人乳幼児の身長 (cm)

年・月・日齢	男児							女児						
	パーセンタイル値							パーセンタイル値						
	3	10	25	50	75	90	97	3	10	25	50	75	90	97
出生時	44.9	46.5	47.7	49.0	50.1	51.0	52.0	45.0	46.1	47.3	48.5	49.7	50.9	52.0
30日	49.5	51.2	52.5	54.0	55.3	56.5	57.7	49.1	50.2	51.3	52.6	53.9	55.0	56.1
0年1~2月未満	51.6	53.2	54.6	56.2	57.6	58.8	60.0	51.2	52.3	53.5	54.8	56.1	57.2	58.4
2~3	55.0	56.4	58.0	59.9	61.2	62.5	63.8	54.5	55.7	57.0	58.4	59.8	61.1	62.3
3~4	57.8	59.4	61.1	62.9	64.3	65.6	67.0	57.1	58.5	59.9	61.4	63.0	64.3	65.7
4~5	60.6	62.1	63.6	65.3	66.7	68.0	69.5	59.1	60.6	62.0	63.7	65.3	66.8	68.2
5~6	62.6	64.0	65.4	67.0	68.5	69.8	71.4	61.0	62.4	63.8	65.4	67.0	68.5	69.9
6~7	64.0	65.4	66.9	68.5	70.0	71.3	73.0	62.6	64.0	65.4	66.9	68.5	69.8	71.2
7~8	65.1	66.6	68.1	69.7	71.2	72.6	74.3	63.9	65.3	66.6	68.1	69.7	71.0	72.4
8~9	66.2	67.7	69.2	70.9	72.4	73.8	75.5	65.2	66.5	67.9	69.3	70.8	72.1	73.5
9~10	67.3	68.8	70.3	72.0	73.6	75.0	76.6	66.3	67.7	69.0	70.5	71.9	73.3	74.6
10~11	68.4	69.9	71.5	73.2	74.8	76.2	77.8	67.4	68.8	70.1	71.6	73.1	74.5	75.8
11~12	69.5	71.0	72.6	74.4	76.0	77.4	78.9	68.5	69.8	71.2	72.7	74.2	75.6	77.0
1年0~1月未満	70.4	72.0	73.6	75.4	77.0	78.5	79.9	69.5	70.9	72.3	73.8	75.4	76.8	78.2
1~2	71.5	73.1	74.7	76.5	78.1	79.6	81.1	70.5	71.9	73.3	74.9	76.5	78.0	79.4
2~3	72.4	74.0	75.6	77.5	79.1	80.6	82.1	71.4	72.9	74.3	76.0	77.6	79.1	80.5
3~4	73.3	74.9	76.6	78.4	80.1	81.6	83.1	72.3	73.8	75.3	77.0	78.7	80.2	81.7
4~5	74.1	75.8	77.5	79.4	81.1	82.6	84.1	73.2	74.8	76.3	78.0	79.7	81.3	82.8
5~6	74.9	76.6	78.3	80.2	82.0	83.5	85.1	74.2	75.8	77.3	79.1	80.8	82.3	83.9
6~7	75.8	77.5	79.2	81.1	82.9	84.5	86.0	75.2	76.7	78.3	80.0	81.8	83.3	84.9
7~8	76.6	78.3	80.1	82.1	83.8	85.4	87.0	76.1	77.7	79.2	81.0	82.7	84.3	85.9
8~9	77.5	79.3	81.1	83.0	84.8	86.5	88.1	77.0	78.5	80.1	81.9	83.6	85.2	86.7
9~10	78.3	80.1	81.9	83.9	85.7	87.4	89.0	77.8	79.4	80.9	82.7	84.5	86.1	87.6
10~11	79.2	81.0	82.8	84.8	86.7	88.3	90.0	78.6	80.2	81.8	83.6	85.4	87.0	88.6
11~12	80.1	81.9	83.8	85.8	87.7	89.4	91.0	79.4	81.0	82.6	84.4	86.2	87.9	89.5
2年0~6月未満	81.2	83.1	85.0	87.1	89.1	90.9	92.6	80.7	82.4	84.1	86.0	87.9	89.7	91.4
6~12	85.0	86.9	88.8	91.0	93.2	95.2	97.2	84.2	86.0	87.8	89.9	92.0	94.0	96.0
3年0~6月未満	88.3	90.3	92.3	94.6	97.0	99.2	101.4	87.6	89.5	91.5	93.7	95.9	98.3	100.4
6~12	91.5	93.6	95.8	98.2	100.9	103.3	105.7	90.9	92.9	95.1	97.4	99.7	102.3	104.6
4年0~6月未満	94.5	96.8	99.1	101.6	104.5	107.2	109.8	94.1	96.3	98.5	101.0	103.5	106.1	108.5
6~12	97.4	99.8	102.2	104.9	108.1	110.9	113.7	96.9	99.3	101.7	104.3	106.9	109.5	111.9
5年0~6月未満	100.2	102.7	105.3	108.1	111.4	114.4	117.4	99.8	102.3	104.8	107.6	110.4	112.9	115.4
6~12	103.1	105.8	108.4	111.4	114.9	118.0	121.1	102.6	105.2	107.9	110.8	113.7	116.4	119.0
6年0~6月未満	106.2	109.0	111.8	114.9	118.6	121.8	125.1	105.2	108.0	110.7	113.8	116.9	119.6	122.4

(厚生労働省雇用均等・児童家庭局、平成12年乳幼児身体発育調査報告書、2001。<sup>2)</sup>)

引いたものを下節長とし、変則的な上節/下節比を用いる考え方がある<sup>1)</sup>。座高の計測も身長と同様、2歳未満では仰臥位で、2歳以上では座位で行うのが基本である(図3)<sup>6)</sup>。表5に日本人の正常値(表2)から計算した変則的な上節/下節比を示すが、これは本来の上節/下節比に比べて高い値をとる。

### C. 四肢の長さ

四肢の長さを単独で計測する方法は定まっておらず、目的によって使い分けられる。また骨系統疾患

の診断に際しては、四肢を近位肢節、中間肢節、遠位肢節に分け、それらのあいだの比率を考慮することがある。近位肢節とは上腕と大腿、中間肢節とは前腕と下腿、遠位肢節とは手部と足部をさす。上肢長は通常、肩峰から橈骨茎状突起までを計測するが、これは上腕長と前腕長の和を表す。上肢長に手部までを含めて、肩峰から中指先端までを測る場合もある。上腕と前腕を分けるときは、上腕骨外側上顆、橈骨頭または肘頭を境界とする<sup>3)</sup>。手部の長さ(手長)は、橈骨茎状突起と中指先端の距離<sup>7)</sup>または手掌側の橈骨・尺骨茎状突起先端を結んだ直線の

表2 5歳以降の日本人小児の身長と座高

		身長 (cm)		座高 (cm)		
		平均値	標準偏差	平均値	標準偏差	
男	幼稚園	5歳	110.7	4.72	62.0	2.93
	小学校	6歳	116.6	4.92	64.9	2.89
		7歳	122.5	5.16	67.7	2.97
		8歳	128.2	5.48	70.3	3.10
		9歳	133.6	5.66	72.7	3.12
		10歳	139.0	6.12	75.1	3.36
	中学校	11歳	145.1	7.14	77.7	3.86
		12歳	152.5	8.07	81.3	4.55
		13歳	159.9	7.72	85.0	4.53
		14歳	165.4	6.75	88.1	4.02
	高等学校	15歳	168.4	5.89	90.2	3.47
16歳		170.0	5.81	91.1	3.31	
17歳		170.8	5.81	91.7	3.26	
女	幼稚園	5歳	109.9	4.68	61.5	2.85
	小学校	6歳	115.8	4.90	64.5	2.85
		7歳	121.7	5.22	67.3	2.96
		8歳	127.5	5.50	70.0	3.11
		9歳	133.5	6.20	72.8	3.46
		10歳	140.1	6.78	75.9	3.83
	中学校	11歳	146.9	6.69	79.3	3.95
		12歳	152.0	5.94	82.2	3.63
		13歳	155.2	5.42	83.8	3.24
		14歳	156.8	5.27	84.9	3.06
	高等学校	15歳	157.3	5.31	85.3	2.98
16歳		157.8	5.31	85.6	2.99	
17歳		158.0	5.28	85.6	2.96	

(文部科学省、平成17年度学校保健統計調査<sup>9)</sup>)

表3 日本人成人および高齢者の身長と座高

		身長 (cm)		座高 (cm)	
		平均値	標準偏差	平均値	標準偏差
男	成人	167.2	6.2	92.3	3.1
	60~69歳	155.3	7.4	82.7	4.0
	70~79歳	154.3	7.9	82.0	4.7
	80~89歳	152.2	8.5	80.1	5.5
女	成人	154.2	4.9	85.6	2.5
	60~69歳	143.8	5.3	77.7	3.4
	70~79歳	140.2	5.5	74.4	3.7
	80~89歳	138.7	7.1	72.6	4.3

(小原二郎ほか、人体を測る—計測値のデザイン資料、日本出版サービス; 1986<sup>9)</sup>)

表4 日本人の指極/身長比

	男	女
5歳	0.970	0.978
10歳	0.969	0.981
15歳	1.000	0.995
成人	1.000	1.000

指極を身長で除した値。

(小原二郎ほか、人体を測る—計測値のデザイン資料、日本出版サービス; 1986<sup>9)</sup>より改変)

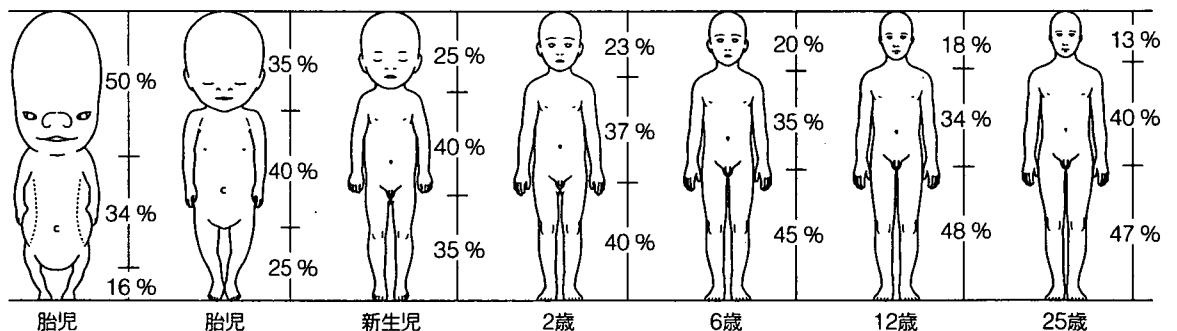


図2 成長に伴うプロポーションの変化

(Dimeglio A. Lovell and Winter's Pediatric Orthopaedics. 6th ed. Vol 1. Lippincott Williams & Wilkins; 2005. p.35-65<sup>9)</sup>)

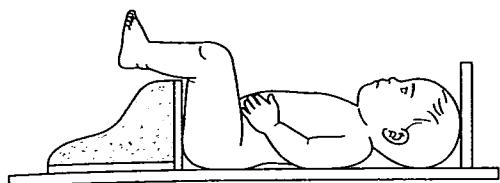
中点と中指の先端の距離を計測する<sup>9)</sup>。下肢長は通常、上前腸骨棘から内果下端まで (spina malleolar distance : SMD) を計測するが、簡便に左右差を比べる際には臍から内果下端まで (umbilicus malleolar distance : UMD) を計測することもある<sup>9)</sup>。大腿と下腿を分けるときは、膝関節内側または大腿骨外側上顆を境界とする<sup>7,9)</sup>。足長は踵点 (踵の最後部)

から足先点 (第1趾, 第2趾の長いほうの先端) までの距離を計測する<sup>7,9)</sup>。

### 身長・体型の既定因子

身長や体型には多くの因子が関与する。人種、家

a. 仰臥法 (2歳未満)



b. 座位法 (2歳以上)

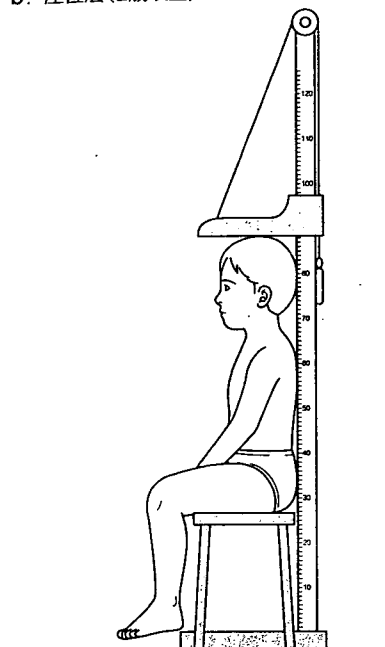


図3 座高の計測法

(Dimeglio A. Lovell and Winter's Pediatric Orthopaedics. 6th ed. Vol 1. Lippincott Williams & Wilkins; 2005. p.35-65.<sup>9)</sup>)

表5 変則的な上節/下節比の正常値

年齢	男	女
5歳	1.27	1.27
6歳	1.26	1.26
7歳	1.24	1.24
8歳	1.21	1.22
9歳	1.19	1.20
10歳	1.18	1.18
11歳	1.15	1.17
12歳	1.14	1.18
13歳	1.13	1.17
14歳	1.14	1.18
15歳	1.15	1.18
16歳	1.15	1.19
17歳	1.16	1.18

座高を、身長から座高を引いた値で除した値 (表2をもとに計算)。

表6 予測最終身長 (target height) および target range の算出方法

男児の target height  
 = (父の身長+母の身長+13)/2(+2\*) cm  
 女児の target height  
 = (父の身長+母の身長-13)/2(+2\*) cm  
 男児の target range=target height±9 cm  
 女児の target range=target height±8 cm

\*target height において日本における児と両親の年代の差を考慮した場合は、世代差 2 cm を加える (corrected target height)。

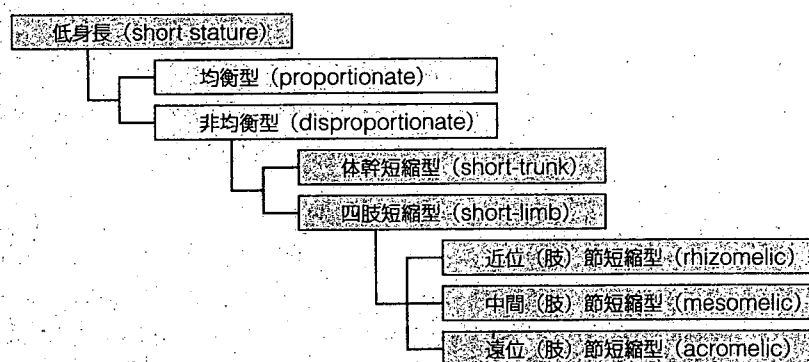
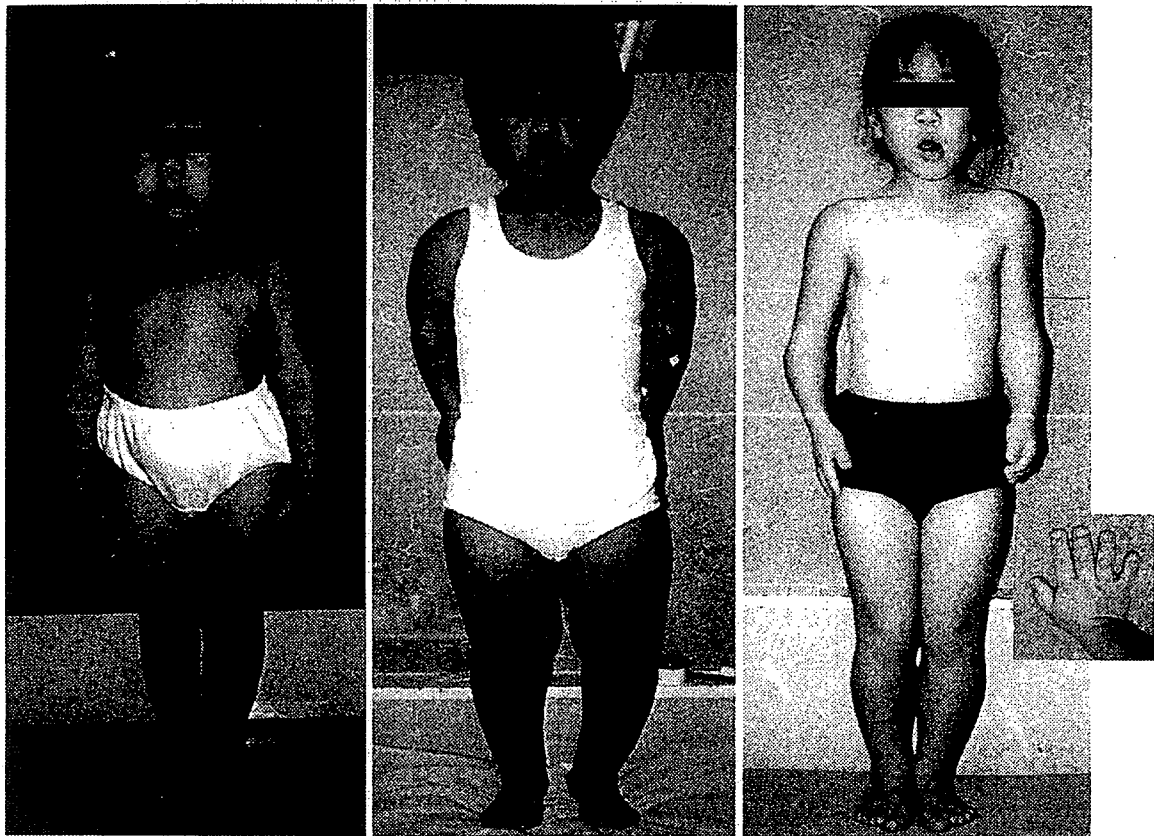


図4 低身長の分類

系、性といった内的 (遺伝的) 因子, 栄養, 精神的・心理的因子, 社会経済的因子, 酸素・地理的高度, 季節・気候などの外的因子のほかに, ホルモンの分泌, 先天異常などの病的因子があげられる<sup>1)</sup>. 身長に対する家系の影響をみるには, 両親の身長から推定される児の予測最終身長 (target height) が参考になる (表6).

骨成長が暦年齢相当に進んでいるか否かの評価に

は, 骨年齢を用いる. 左手の X線写真を撮影し, アトラスと比較するが<sup>10)</sup>, コンピュータを用いた解析ソフトも開発されている<sup>11)</sup>. 大まかに骨年齢を判断するには, 骨化した手根骨の数を数える. 手根骨は生後3か月ごろから出現し, 12歳ごろに8つすべてが出現する. 3~9歳までは手根骨の数が暦年齢と等しいか1つ多ければ正常と考える<sup>1)</sup>. 思春期には骨成長が著しく, その程度は二次性徴の発達段



a. 体幹短縮型

b. 四肢短縮型 (近位肢節短縮)

c. 四肢短縮型 (遠位中間肢節短縮)

図5 非均衡型低身長

表7 低身長を示す骨系統疾患の体型

四肢短縮型	近位肢節短縮型 (rhizomelic micromelia) 軟骨無形成症, 軟骨低形成症, 偽性軟骨無形成症, 点状軟骨異形成症 (近位肢型), 骨幹端異形成症 (Jansen 型, Schmid 型, McKusick 型)
	中間肢節短縮型 (mesomelic micromelia) 点状軟骨異形成症 (中手骨・脛骨型), 中間肢異形成症 (含異軟骨・骨症)
	遠位肢節短縮型 (acromelic micromelia) 偽性上皮小体機能低下症
体幹短縮型	遠位中間肢節短縮型 (acromesomelic micromelia) 窒息性胸郭異形成症, Ellis-van Creveld 骨異形成症, 遠位中間肢異形成症
	四肢分節比に一定の傾向を示さないもの 変容性骨異形成症*, 捻曲性骨異形成症, 多発性骨端異形成症, 低リン血症性くる病
均衡型	変容性骨異形成症*, Kniest 骨異形成症, 先天性脊椎・骨端異形成症, 遅発性脊椎・骨端異形成症, Dyggve-Melchior-Clausen 骨異形成症, ムコ多糖症 (I, II, IV, VI 型), ムコ脂質症 (II, III 型), 脊椎・骨幹端異形成症, 脊椎・内軟骨異形成症 ムコ多糖症 (III 型), 点状軟骨異形成症 (Conradi-Hünemann 型), 毛髪・鼻・指節異形成症 (I, II 型), 鎖骨・頭蓋異形成症, 異骨性骨硬化症, 濃化異骨症

\*変容性骨異形成症では成長とともに脊柱変形が進行し, 四肢短縮型から体幹短縮型へ変化する。

(芳賀信彦ほか, 関節外科 1998; 17 (増刊号): 220-3.<sup>12)</sup>)

階と相関する。二次性徴の発来, 持続期間には個人差が大きい, 男児は女児と比べ1~2年遅れる<sup>1)</sup>。X線写真で橈骨・尺骨遠位の骨端線が閉鎖すれば身長は停止すると考えてよく, 男児で19歳, 女児で17歳ころに相当する。

## 身長・体型の異常と骨系統疾患

身長・体型が正常であるか否かを判断するには, 同一人種の同性の正常値からの偏位を考慮し,

±2SD (標準偏差: standard deviation, ±3SD をカットオフポイントとする場合もある) を外れた場合、または3パーセント以下、97パーセント以上を要観察として、必要に応じて精査を行うが<sup>11)</sup>、前述のように家系の影響も考慮する必要がある。

骨系統疾患では低身長を示すことが多い。低身長はプロポーションにより図4のように分類できる。体幹と四肢のバランスがとれていないものを非均衡型とよび、これを体幹短縮型と四肢短縮型に分ける。四肢短縮型は近位肢節、中間肢節、遠位肢節のいずれの短縮が臨床的に目立つかでさらに分類されるが、これらの組み合わせ(中間肢節と遠位肢節の短縮など)も存在する<sup>12)</sup>(図5、表7)。

一方、四肢が長い疾患は数が少ない<sup>13)</sup>。代表的なのはMarfan症候群で、四肢が細くて長く、手指も細長く、くも状指とよばれる。その他、先天性拘縮性くも指症、Shprintzen-Goldberg症候群、ホモシステン尿症でも四肢、手指が細長い(Marfan様体型)。Stickler症候群はくも状指を示すが、四肢は長

表8 四肢の非対称を示す主な骨系統疾患

点状軟骨異形成症 (Conradi-Hünemann 型)  
CHILD 症候群  
片肢性骨端異形成症  
内軟骨腫症  
神経線維腫症  
Beckwith-Wiedemann 症候群  
Klippel-Trenaunay-Weber 症候群  
Proteus 症候群  
Russel-Silver 症候群

くない。

四肢の長さや太さの非対称を示す骨系統疾患もある(表8)。どの程度の差を非対称とするかは定義されていないが、2cm程度までの下肢長差は正常人口の21~36%にみられる<sup>9)</sup>。四肢の非対称を示す場合に骨系統疾患であるか否かの判断には、皮膚病変や顔貌異常の合併、X線検査での異常が役立つ<sup>12)</sup>。

(芳賀信彦)

## 文献

1. 児玉浩子. 成長. 五十嵐隆 編. 小児科学. 改訂第9版. 東京: 文光堂; 2004. p.7-24.
2. 厚生労働省雇用均等・児童家庭局. 平成12年乳幼児身体発育調査報告書. 2001.  
<http://www.mhlw.go.jp/houdou/0110/h1024-4.html>
3. 文部科学省. 平成17年度学校保健統計調査.  
[http://www.mext.go.jp/b\\_menu/toukei/001/h17.htm](http://www.mext.go.jp/b_menu/toukei/001/h17.htm)
4. 小原二郎ほか. 人体を測る—計測値のデザイン資料. 東京: 日本出版サービス; 1986.
5. Jarzem PF, Gledhill RB. Predicting height from arm measurements. J Pediatr Orthop 1993; 13: 761-5.
6. Dimeglio A. Growth in pediatric orthopaedics. In: Morrissy RT, Weinstein SL, editors. Lovell and Winter's Pediatric Orthopaedics. 6th edition. Vol 1. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2005. p.35-65.
7. 独立行政法人製品評価技術基盤機構. 人間特性データベース.  
<http://www.tech.nite.go.jp/human/index.html>
8. 渡辺 博, 山中龍宏. 日本人小児における手長, 手掌長, 足長の平均値. 日本小児科学会雑誌 1988; 92: 225-8.
9. Herring JA. The orthopaedic examination: Clinical application. In: Tachdjian's Pediatric Orthopaedics. 3rd edition. Philadelphia: Saunders; 2002. p.63-73.
10. 杉浦保夫. 日本人の骨年齢. 東京: 中外医学社; 2000.
11. 骨成熟研究グループ. コンピューター骨成熟評価システム—CASMASに基づく日本人標準骨年齢アトラス. 東京: 金原出版; 2003.
12. 芳賀信彦, 中村耕三. 骨系統疾患(2). 筒井廣明 編. 整形外科外来での病態把握のコツ. 関節外科 1998; 17 (増刊号): 220-3.
13. 芳賀信彦. 四肢が長くなる疾患. Bone 2005; 19: 303-6.