

骨の先天異常—上肢を中心に

関 敦仁¹⁾

SUMMARY 上肢の先天異常について X 線を提示しながら骨形態の特徴を述べた。部位別に比較よく遭遇する疾患(肩の Sprengel 変形, 肘の 橈尺骨癒合症, 前腕・手の 橈側列形成不全による内反手, 手関節の Leri-Weill 異軟骨骨症による Madelung 変形など)を提示した。手指については先天異常分類表にそって代表例を示した。いずれも印象に残りやすい画像所見を呈するものを選択したが, 診断に際しては単純 X 線や CT 画像に基づいた正しい認識が重要である。

[臨床検査 55:1547-1553, 2011]

KEYWORDS 先天性異常, 上肢, X 線像

はじめに

骨の形態異常は様々な成因が挙げられる。骨折後の遺残変形を除けば, 成人では変性疾患や炎症性疾患, 小児では先天異常, 腫瘍, 感染, 炎症性疾患などに起因することが多い。本稿では, 特徴的な上肢の先天異常について部位別に X 線写真を提示して解説する。

肩周囲の異常

肩周囲の変形は比較的稀であるが, 肩甲骨高位症(Sprengel 変形, 図 1 a, b)はその代表で, 1 万人に 1 人の発生といわれている。生下時より肩甲骨が正常側よりも高位に固定され, 罹患側の肩が上がって見える。上肢の挙上(肩の屈曲や外転)が

制限される。約半数の症例に肩甲骨内上角と頸椎の棘突起間に骨や軟骨からなる連結(肩甲脊椎骨, omovertebral bone, 図 1 a, b)がみられる。また, 頸椎間の癒合を伴う頸椎椎体癒合(Klippel-Feil 症候群, 図 1 c)を合併して斜頸や側彎を伴う例がしばしばみられる¹⁾。

肘周囲の異常

1. 先天性橈尺骨癒合症

先天性橈尺骨癒合症では, 橈骨・尺骨の近位部で骨性癒合がみられる。このとき橈骨頭は後方脱臼位をとることが多いが(図 2 a, b), 前方脱臼や対向良好の例もみられる(図 2 c, d)。症状は前腕の回内や回外運動ができないことであり, 屈伸については比較的保たれている。回内位固定が多くみられるが, この場合には手で水をすくう動作がしづらく, 茶碗を持つときに縁を上からつまむようにして持ち, キャッチボールで正面足下に転がってきたボールを片手でとることが苦手である, などの訴えが多い。2~3 歳で気づかれることが多いが, ほぼ中間位で固定されている場合は, 肩や手関節で動きをある程度代償するため日常動作の困難が少なく, 発見が遅れることがある。当院の調査で男児の発症率は女児の 2.7 倍で, 家族発生は 16%であった²⁾。

2. 爪・膝蓋骨症候群

爪・膝蓋骨症候群による外反肘や橈骨頭脱臼では, 爪の変形や膝蓋骨の低形成・外方脱臼(図 3 a)により医療機関を受診することが多いが, 肘の訴えは外反肘と伸展障害である

1) 国立成育医療研究センター整形外科・医長

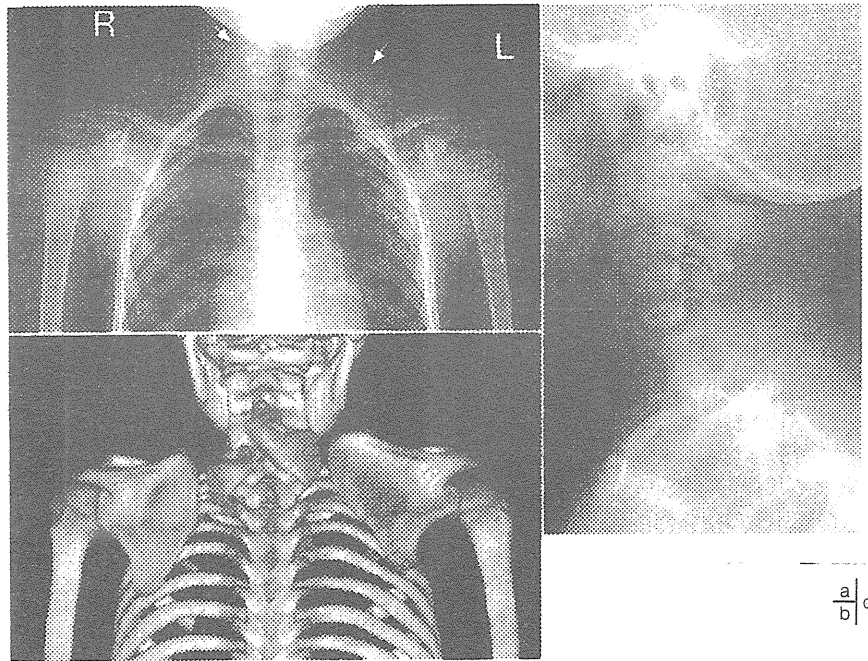


図1 肩甲骨高位症 (Sprengel 変形)

- a : 単純 X 線写真。肩甲骨が両側 (右 > 左) とも高位にある。矢印は肩甲骨脊椎骨を示す。
- b : 3D-CT 像。背側から観察。高位の肩甲骨と脊椎の間に肩甲骨脊椎骨を認める。
- c : Klippel-Feil 症候群の X 線側面像。下位の 3 椎体と椎弓が癒合している。

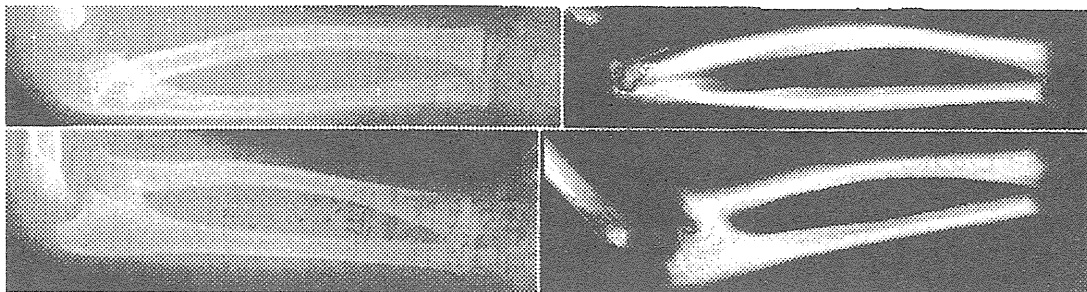


図2 先天性橈尺骨癒合症

- a, b : 後方脱臼型。単純 X 線側面像 (a) と 3D-CT 像 (b)。外方から観察。

橈骨は彎曲が大きくなり橈骨頭は後方へ脱臼した状態で尺骨近位と癒合している。前腕回旋肢位は回内位が多い。

- c, d : 前方脱臼型。単純 X 線側面像 (c) と 3D-CT 像 (d)。橈骨頭は前方に脱臼した位置で尺骨と癒合している。

(図 3 b)。本疾患は爪、膝、肘の他に骨盤の異常 (腸骨角状突起, iliac horn, 図 3 c) を四徴とする。蛋白尿や緑内障を合併することがある³⁾。

3. Larsen 症候群

Larsen 症候群による内反肘では、股関節脱臼、膝関節前方脱臼、内反足が多くみられる。本症例は骨化核の異常により単純 X 線像で一見脱臼しているように見えるが(図 4 a)、関節造影で腕尺

関節は対向しており、重度の内反肘であることがわかった(図 4 b)。治療として矯正骨切り術を行うことにより、安定した肘関節となった(図 4 c)。

前腕・手関節の異常

1. VALTER 連合による内反手

VATER 連合による内反手(図 5)は、脊椎

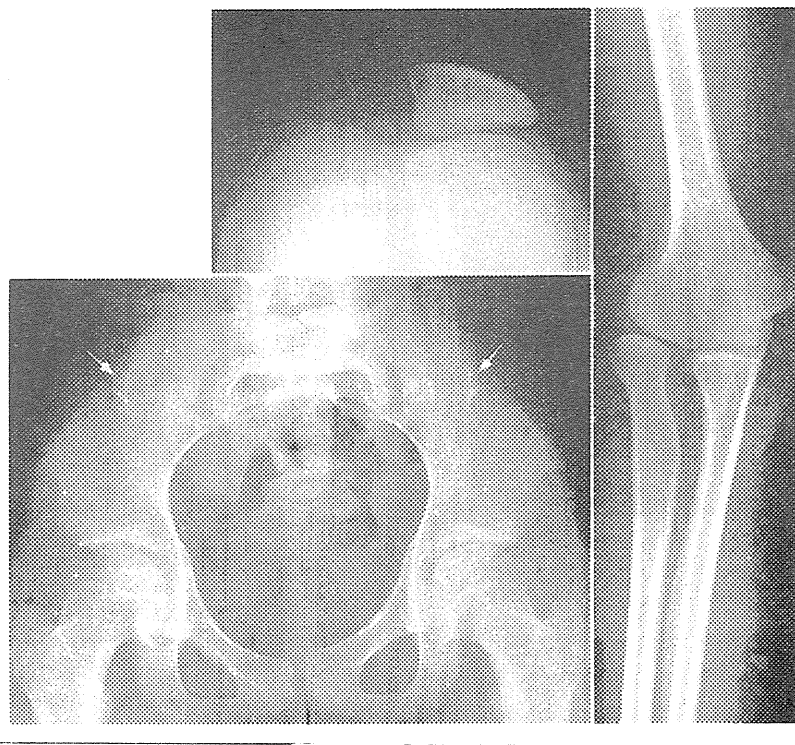


図3 爪・膝蓋骨症候群

- a: 疾患名が示すように爪の異常(欠損, 低形成, 匙状爪など)と膝蓋骨の異常(低形成, 外方脱臼など)を訴えることが多い。左膝を30度屈曲位として大腿膝蓋関節を観察した。膝蓋骨は小さく, 外方へ偏位している。
- b: 右肘は上腕骨小頭が低形成で橈骨頭が外方へ突出し, 外反肘を呈する。
- c: 骨盤の矢印は腸骨角状突起を示す。腸骨の後方から触知できる。爪の変形と合わせて本疾患の四徴と称される。

(V), 肛門(A), 気管(T), 食道(E), 尿路系(R)の異常を合併した先天疾患である。上肢については橈骨の欠損または低形成により, 手関節が内反する。母指の欠損や低形成を伴う。

2. Leri-Weill 異軟骨骨症

Leri-Weill 異軟骨骨症(以下, LW 症)による橈骨短縮と手関節部の Madelung 変形(図6)では, 肘は腕橈関節の対向不良による外反肘を呈する。LW 症は前腕や下腿の中間肢短縮と変形が特徴である。Turner 症候群でも同様の変形を生じる例がある。前腕・手関節部の変形は思春期以降の女性患者で目立つようになる。低身長に対する治療として, 成長ホルモン投与に加えて性腺抑制療法の併用が注目されている⁴⁾。Madelung 変形は, 手関節部において橈骨の短縮, 彎曲, 関節変形, 遠位橈尺関節亜脱臼などを特徴とする。運動制限や運動時痛を訴えたときは矯正骨切術や骨延長術

を適用する。両親が同じ LW 症の場合, 橈尺骨がともに短い重度の前腕短縮となり, 乳児期からその特徴を認める(Langer 型中間肢異形成症)。

手指の異常

手の先天異常分類(表)⁵⁾にそって, 外来で比較的良好にみられる例を示す。

1. 母指多指症(重複 III. A)

先天異常の中では多く, 多指症は1,000人に1人と言われる。母指多指症は, 末節骨の分岐・重複から重症化して中手骨までの分岐・重複がみられる(図7)。一般に橈側指が尺側より低形成である⁶⁾。

2. 合指症(指列誘導異常 IV. B)

2,000~7,000人に1人と言われる。皮膚性合指と骨性合指(図8)がある。胎生期に手指が形成

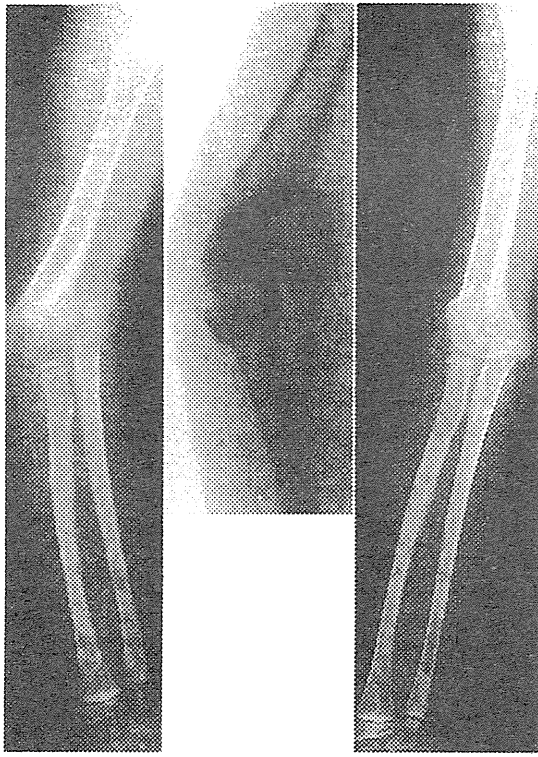


図4 Larsen 症候群

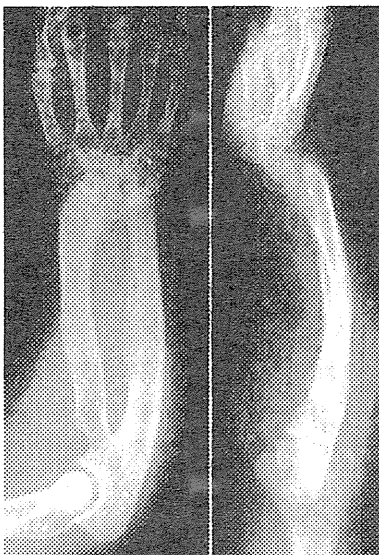
- a: 3歳時の単純 X 線右肘正面像。一見、腕尺関節脱臼に見える。
- b: 関節造影右肘正面像。腕尺関節の対向は保たれているが重度の内反肘を呈する。内反動揺性も認める。
- c: 関節安定性を得るため上腕骨矯正骨切り術を行った。骨軸が改善して上肢の支持性が向上した。

a|b|c



図5 VATER 連合による内反手

橈骨を欠損しているため手関節は支えを失い、橈側に屈曲している。手指も橈側は低形成となる(橈側列形成不全)。母指は痕跡的な中手骨頭以遠を残すのみで、ぶらぶらして示指橈側に付着している(母指形成不全)。



a|b

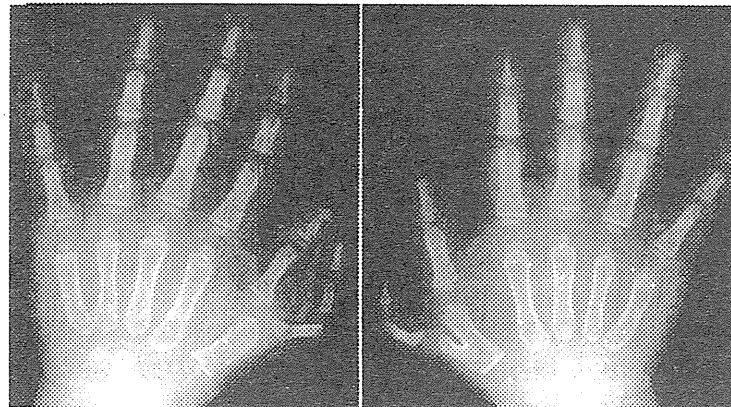
図6 Leri-Weill 異軟骨骨症による前腕短縮、手関節変形(Madelung 変形)

- a: 前腕中間位で正面像を撮影。橈骨・尺骨ともに短縮している。橈骨遠位関節面の傾斜が強い。手根骨の配列も逆三角形となっている。一連の手関節部の変形を Madelung 変形(bの側面像も参照)という。肘では腕橈関節の脱臼を認め、Leri-Weil 症でみられる。
- b: 前腕中間位で側面像を撮影。橈骨の背側凸の彎曲が大きいの、橈骨遠位関節面は切り立った状態で月状骨を支えていない。尺骨頭の背側脱臼を認める。橈骨近位では腕橈関節の対向が破綻している。

表 手の先天異常分類

- I. 形成障害(発育停止)：上肢の一部あるいは全体が形成されない異常
 - A 横軸形成障害(合短指症)
 - B 縦軸形成障害(橈側列形成不全 尺側列形成不全)
 - C あざらし肢症
 - D 筋腱形成障害
 - E 爪形成障害
- II. 分化障害：皮膚・骨・関節・筋・神経・血管などの構成単位がいったんは形成されたが、最終的な段階まで分化しなかった異常
 - A 先天性骨癒合症(橈尺骨癒合症, 中手骨癒合症など)
 - B 先天性橈骨頭脱臼
 - C 指関節強直
 - D 拘縮・変形(多発性関節拘縮症, 風車翼手, 屈指症など)
 - E 腫瘍類似疾患(血管腫, リンパ管腫, 神経線維腫症など)
- III. 重複：指の数が過剰に形成される異常
 - A 母指多指症
 - B 中央列多指症
 - C 小指多指症
 - D 対立可能な三節母指
 - E その他の過剰指節(症)
 - F Mirror hand
- IV. 指列誘導異常：手板内に指放線が誘導され指の数が決まる際の障害
 - A 軟部組織：皮膚性合指, 過剰な指間陥凹
 - B 骨組織：骨性合指, 中央列多指, 裂手, 三節母指, 複合裂手
- V. 過成長
- A 巨指症
- B 片側肥大
- VI. 低成長
- A 小手(症)
- B 短指(症)
- C 斜指(症)
- VII. 絞扼輪症候群：いったん形成された上肢に障害が加わり発現する異常。
絞扼輪・リンパ浮腫・先端合指・切断型
- VIII. 骨系統疾患および先天異常症候群の部分症
- IX. その他(分類不能例を含む)

[文献2,5)より作成]



a|b

図7 母指多指症

- a：左母指のMP 観察以遠が重複している。橈側母指はやや細く低形成であるが、3指節を認める。
- b：右母指の中手骨が分岐している。aと異なり共有する関節はない。

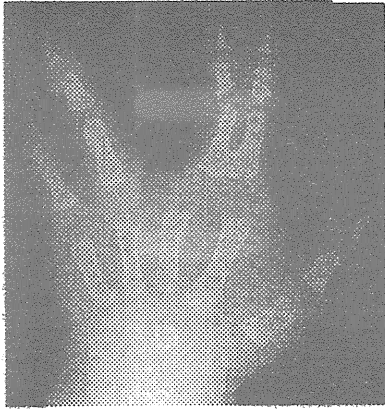
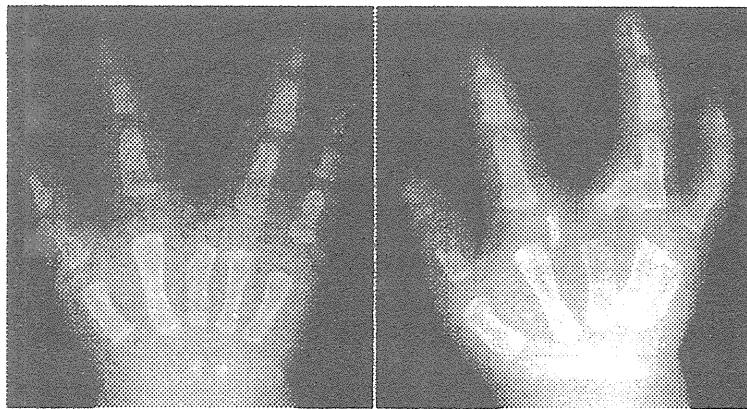


図8 指列誘導異常による骨性合指
基節骨で骨癒合しているが、合指は末節まで達している。



図9 Apert 症候群の骨性合指
全体に指は短く、末節骨が骨性に癒合する。爪も癒合して連なっている。本症候群では頭蓋骨の前後径短縮と尖頭変形がみられ、頭部と手足の形成手術をそれぞれ数回ずつに分けて手術する必要がある。



a|b

図10 裂手症

- a：中指のMP以遠を欠き、指間は切れ込むように陥凹している。
- b：皮膚上の外観はaに似るが、示指と環指に近接する骨組織を認める。これは発生の過程で中指指放線が重複して誘導され、それぞれが示指と環指の指放線に癒合していったための基節骨部分の遺残と考える。中央列多指と裂手の連続性を示している。

される過程で、5本の指放線が分離・形成される。この分離がうまく誘導されない場合は皮膚性合指となり、指放線が癒合すると骨性合指となる⁶⁾。ほかにみられる合指として、絞扼輪症候群の部分症である先端合指症、Apert 症候群の骨性合指(図9)⁷⁾、のちに示す合短指症があるが、指列誘導異常には分類されない。

3. 裂手(指列誘導異常IV. B)

指放線が余分に形成されると多指になるが、中央指列(示指・中指・環指)の指放線の異常形成と癒合により裂手が発生すると考えられている。深い指間陥凹を認める(図10)。中央列多指もこの分類に入る。

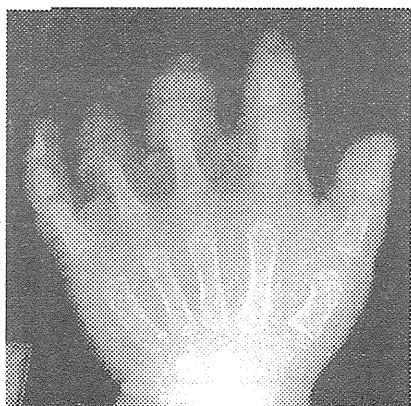


図 11 合短指症

左中指、環指は末節骨・中節骨が欠損している。示指の中節骨も低形成である。これは本疾患の特徴で、重症例では中央の3指の低形成性が目立つようになり、さらに全指を欠いたり、手関節部以遠を欠く例もある。

4. 合短指症(横軸形成障害 I. A)

上肢の一部または全体が形成されない横軸形成障害をさし、胎生期の鎖骨下動脈の血行障害を原因とする説が提唱されている⁸⁾。軽症例では指が短く皮膚性合指のみであるため合短指症と呼ばれる。中節骨短縮・欠損から重症例では指節骨欠損、中手骨欠損へと進む。また、示指・中指・環指欠損の2指型(図11)、母指のみ残る1指型などがある。

5. 母指形成不全(橈側列形成不全の部分症 I. B)

母指の筋や骨格の形成不全。軽度の低形成や指先つまみの際に必要な母指対立運動ができない例から母指完全欠損まで認める。重度のぶらぶら母指を認める(図5)。VATER連合以外にも心房・心室中隔欠損を伴う Holt-Oram 症候群などでもみられる。

おわりに

上肢を中心にして骨の先天異常を紹介した。掲載画像には、X線像で特徴的な形態を示す、印

象に残りやすいものを選んだが、本稿が診療の一助になれば幸いである。

文 献

- 1) 池上博泰, 小川清久, 高山真一郎, 他: 小児の肩関節疾患 Sprengel 変形 肩甲骨周囲筋の形成不全と治療成績について. 臨整外 45:1083-1088, 2010
- 2) 高山真一郎: 上肢の疾患 先天異常を中心に. 小児臨 64:1587-1599, 2011
- 3) 君塚葵: 爪・膝蓋骨症候群. 骨系統疾患マニュアル(日本整形外科学会小児整形外科委員会編), 南江堂, pp 154-155, 2007
- 4) 緒方勤: 異軟骨骨症/中間肢異形成症. 骨系統疾患マニュアル(日本整形外科学会小児整形外科委員会編), 南江堂, pp 76-79, 2007
- 5) 日本手の外科学会先天異常委員会: 手の先天異常分類マニュアル. 日手会誌 17:353-365, 2000
- 6) 荻野利彦: 上肢の先天異常. 小児整形外科テキスト(日本小児整形外科学会 教育研修委員会編)メジカルビュー社, pp 18-28, 2004
- 7) 堀井恵美子: Apert 症候群. 骨系統疾患マニュアル(日本整形外科学会小児整形外科委員会編), 南江堂, pp 146-147, 2007
- 8) Bavinck JN, Weaver DD: Subclavian artery supply disruption sequence: hypothesis of a vascular etiology for Poland, Klippel-Feil and Möbius anomalies. Am J Med Genet 23:903-918, 1986

Summary

Congenital anomalies in the upper extremities

Atsuhito Seki¹⁾

Radiographic features of congenital anomalies in the upper extremities are presented in the article. Sprengel deformity in the shoulder, radioulnar synostosis in the elbow, club hand and Madelung deformity in the wrist are focused on and explained. X-ray findings of impressive cases of hand deformities are shown with the classification items of congenital hand anomalies. Good radiographycal information is important in treating cases of such congenital anomalies.

[Rinsho Kensa 55:1547-1553, 2011]

- 1) Department of Orthopedics, National Center for Child Health and Development, 2-10-1 Okura, Setagaya-ku, Tokyo 157-8535, Japan

