

a|b

図 20.
VATER 連合による内反手(橈側列形成不全)

- a : 内反手の外観. 母指も欠損している. 肘が屈曲できない例もある.
b : a の X 線像. 尺骨のみで橈骨を欠く. 手根骨は橈側へ偏位している.

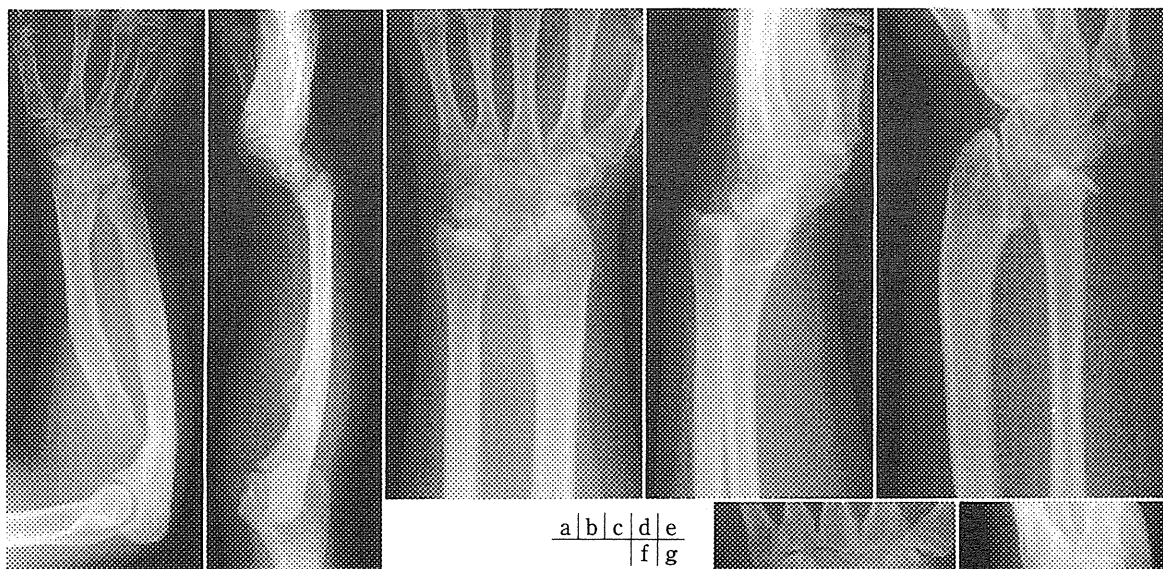


図 21.
Leri-Weill 異軟骨骨症による橈骨短縮と手関節部の Madelung 変形
a : 前腕中間位の正面像. 橈骨の短縮と腕橈関節対向不良を認める. 手関節部は傾斜の大きい関節面を呈する (Madelung 変形).
b : 側面像. 肘関節は外反している.
c : Madelung 変形の正面像
d : 側面像では, 尺骨頭の背側偏位を認める.
e : 斜位像では橈骨関節面と月状骨の対向不良を呈する.
f : 骨切りと骨延長後正面像. 橈骨関節面と手根骨との対向が改善. 尺骨・三角骨間の重なりもない.
g : 橈骨尺骨間の偏位も減少した. 橈骨関節面は月状骨と対向している.

centralization と, 手根骨橈側に作製したポケット部分に移行する radialization が行われる.

2) 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 (Ⅷ. 骨系統疾患および先天異常症候群の部分症)⁹⁾

手関節部を中心とした Madelung 変形は, 手関

節部において橈骨の短縮, 弯曲, 関節変形, 遠位橈尺関節亜脱臼などを呈する(図 21). 肘は腕橈関節の対向不良により外反肘を呈する例がある(図 21-b). LW 症は前腕や下腿の中間肢短縮と変形が特徴で, 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. 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，乳児期から特徴を認める(Langer 型中間肢異形成症)．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．

まとめ

手指から前腕にかけての先天異常について比較的多い疾患や特徴的な例を紹介した．先天異常症例に対応するには疾患に関する知識は当然必要であるが，親の精神的受容を配慮しながら個別の重傷度や問題点を踏まえて治療計画を練るべきである．また，治療に関する説明は繰り返し行う必要がある．

文 献

- 1) 日本手の外科学会先天異常委員会：手の先天異常マニュアル．日手会誌． **17**：353-365，2000．
- 2) 廣島和夫：成立と対応．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)．16-17，メジカルビュー社，2007．
- 3) 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)．18-28，メジカルビュー社，2007．
- 4) 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)．146-147，南江堂，2007．
- 5) Upton, J., et al. : Correction of the typical cleft hand. *J Hand Surg Am.* **35**(3) : 480-485, 2010.
- 6) Banvinck, J.N.B., et al. : Subclavian artery supply disruption sequence ; Hypothesis of avascular etiology for Poland, Klippel-Feil and Moebius anomalies. *Am J Med Genet.* **23** : 903-918, 1986.
- 7) 賀藤 均：Holt-Oram 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)．162-163，南江堂，2007．
- 8) 高山真一郎：上肢の疾患 先天異常を中心に．小児科臨床． **64**：1587-1599，2011．
- 9) 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)．76-79，南江堂，2007．

骨軟骨異形成症

Osteochondrodysplasia

関 敦仁* Seki Atsuhito

骨軟骨異形成症は1983年に改訂された骨系統疾患の国際分類表の大項目としてあげられ、軟骨や骨の成長や分化にかかわる遺伝子の変異により骨格の異常をきたすものと定義された。さらに3つの細分類で、軟骨無形成症を代表とする長管骨の成長障害群、多発性軟骨性外骨腫症を代表とする軟骨・線維・骨の過誤腫を特徴とする群、骨形成不全症や大理石骨病など骨粗鬆症や骨硬化を伴う群に分けられた。軟骨無形成症と骨形成不全症は本誌別項に解説が設けられているので、本項では過誤腫を特徴とする群について述べる。ちなみに2006年改訂の骨系統疾患国際分類表では分子遺伝学的、生化学的な研究の進歩により項目は再編されて37グループに分けられた。ここで示す過誤腫群は「28. 骨格成分の発生異常」に属する。この過誤腫群すなわち多発性軟骨性腫瘍類似疾患のうち比較的認められる多発性軟骨性外骨腫症、内軟骨腫症、まれではあるがX線像がよく似ているメタコンドロマトーシスについて解説する。

多発性軟骨性外骨腫症

multiple cartilaginous exostoses

家族性多発性外骨腫症 (hereditary multiple exostoses) や多発性骨軟骨腫症 (multiple osteochondromatosis) ともよばれる。

常染色体優性遺伝の形式をとる遺伝性の高い疾患である。発生頻度は50,000~100,000人に1人の割合で、約90%が家族性である。責任遺伝子は、exostosin 1 (EXT1, 8q24.1), exostosin 2 (EXT2, 11p12-p11), exostosin 3 (EXT3, 19p) とされ、なかでも前二者の変異により軟骨細胞分化の抑制が障害され、異所性の骨軟骨形成が起こるとされており、本疾患の約70%を占める。

本疾患の特徴は、四肢長管骨の骨幹端や扁平骨、指趾の短管骨に、有茎または広基性の外骨腫がみられる(図1)。また、成長軟骨近傍に発生した場合に骨の成長障害をきたすことがあり、指・上下肢短縮や脚長差のほかに上肢では尺骨短縮とそれに伴う橈骨の彎曲異常を認める場合がある。

治療は、関節可動域制限や運動時痛の原因と考えられ

る場合に外骨腫切除術を行うことが多い。腫瘍表層に存在する軟骨帽を完全に切除することが重要である。前腕の変形に対しては外骨腫の切除と尺骨延長を行う。足関節の外反変形に対しては脛骨骨切り術、数センチ以上の下肢脚長差に対しては成長期であれば成長軟骨抑制、成長終了後は骨延長を考慮する。

悪性転化については0.9~5%とされており、肩甲骨や骨盤など体幹近くに発生した外骨腫が30歳以降に二次性軟骨肉腫となる傾向がある。疼痛の出現、腫瘍の増大、単純X線像での顕著な石灰化、骨シンチグラフィで異常集積像の増加などがあれば悪性転化を疑い切除する。二次性軟骨肉腫に対する放射線療法や化学療法の有効性は確立されていない。

(多発性)内軟骨腫症

(multiple)enchondromatosis

少なくとも2つ以上の骨に内軟骨性腫瘤が認められるもので、遺伝子変異(PTHRI)の報告もあるが散発性が多い。最初の報告者からOllier病ともよばれる。

幼年期から少年期にかけて多発性に内軟骨腫を認め、長管骨の関節近傍や扁平骨に膨隆像と骨皮質の菲薄化を認める。それにより関節変形や可動域制限、骨の成長障害・短縮をきたす。同側の上・下肢など片側優位に発生することが多い。指節骨・中手骨に多く、ついで趾節骨・中足骨、大腿骨、上腕骨、橈・尺骨にみられる(図2)。

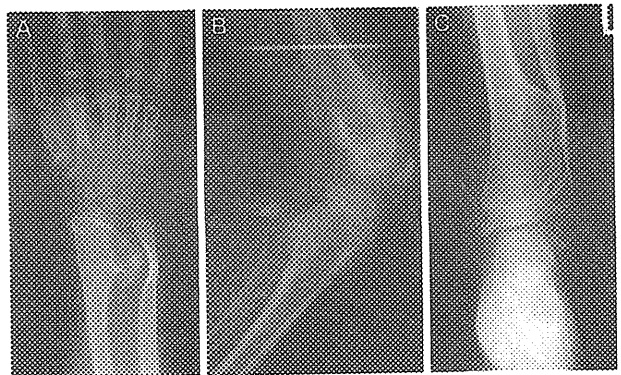


図1 多発性軟骨性外骨腫症

四肢に好発する。

- A: 橈骨遠位に外骨腫を認める。腫瘍は尺骨を圧迫し尺骨の変形と菲薄化を引き起こしている。腫瘍を切除すると尺骨変形は徐々に回復する。
- B: 膝周囲はとくに好発部位である。大腿骨後内方へ突出する場合、周囲筋と接触する部位に運動時痛を感じることがある。
- C: 脛骨遠位骨幹端の外骨腫。腓骨の変形と菲薄化をもたらしている。

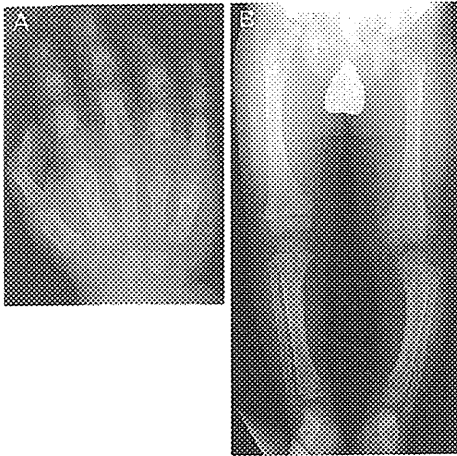


図2 内軟骨腫症のX線像

- A：右手指正面像；末節骨・中節骨・基節骨・中手骨すべてに内軟骨腫を認める。日常動作での痛みや不安定感はないことが多いが、骨折に注意を要する。
- B：両下肢正面像；左側優位に大腿骨・脛骨ともに骨幹端に内軟骨腫を認める。左下腿は軽度の彎曲を認める。

治療については、関節可動域制限や脚長差などの機能障害に対して骨延長や矯正骨切りが適用される。単発性の内軟骨腫と異なり、多発する腫瘍すべてを腫瘍切除（および骨移植）することは不可能である。手指に多発した場合は機能的に支障なければそのまま経過観察する。

悪性転化について、壮年期以降で10～30%とされており、単発性内軟骨腫の場合の1%に比してかなり高率である。腫瘍の急速な増大を認めた場合、生検による診断が必要である。

類縁疾患に血管腫と多発性内軟骨腫を合併した Maffucci 症候群がある。軟骨肉腫への悪性転化以外に血管肉腫・リンパ管肉腫、さらにほかの悪性腫瘍の合併例が報告されている。

メタコンドロマトーシス metachondromatosis

多発性軟骨性外骨腫症に類似する外骨腫を伴う疾患であるが、多発性外骨腫様の骨隆起と内軟骨腫様 X 線像を認める。手根骨・関節軟骨にみられる小石灰化陰影が特徴である（図3）。また、骨盤や大腿骨大転子部・長管骨骨幹端では内軟骨腫様変化がみられる（図4）。

まれな疾患とされているが、Beals は多発性外骨腫症と報告された91家系のうち3.3%が本疾患であったと

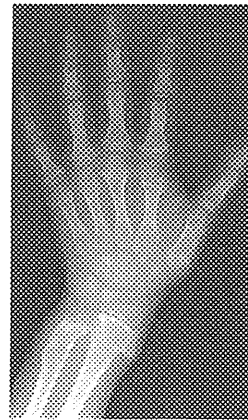


図3 メタコンドロマトーシスの手指 X 線写真

左橈骨遠位から手を含む正面像：示指・中指中節骨遠位骨幹端から骨端に向かう骨腫が隆起している。また、手根骨部には骨化核以外に小石灰化像を認める。橈骨遠位端には外骨腫を認める。四肢の長管骨（指趾の短管骨以外）では通常の骨幹に向かう外骨腫を認める。

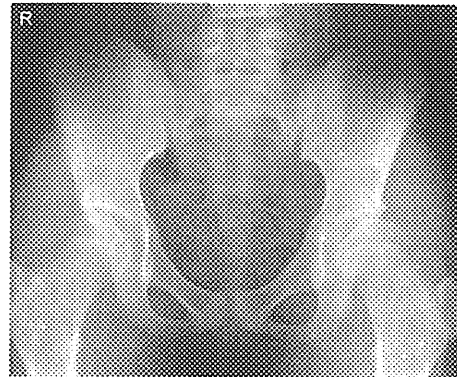


図4 骨盤周囲の特徴的 X 線像

大腿骨転子部に内軟骨腫とその石灰化を認める。腸骨稜にも軟骨腫様透亮像を認める。

している。遺伝形式は常染色体優性遺伝と考えられており、近年、Bowen らが11家系のうち4家族に *PTPN11* の変異がみられたことを報告した。

治療について、腫瘍の自然消褪がみられる。したがって、手指の関節内や近傍に発生したための関節変形や可動域制限がなければ経過観察でよい場合もある。ただし、骨頭のペルテス様変化が報告されており、注意を要する。悪性化の報告は、2010年にはじめて脛骨近位部の軟骨肉腫が1例報告されたのみである。

Key Words: 骨軟骨異形成症, 多発性軟骨性外骨腫症, 内軟骨腫症, メタコンドロマトーシス

*国立成育医療研究センター整形外科
〔〒157-8535 東京都世田谷区大蔵2-10-1〕
TEL 03-3416-0181 FAX 03-5494-7909
E-mail: seki-a@ncchd.go.jp

