

## 染色体異常症に合併した先天股脱の治療経験

愛知県心身障害者コロニー中央病院整形外科

服部 義・伊藤 弘紀・矢崎 進・沖 高司

**要旨** 染色体異常症に合併した先天股脱の治療成績の報告は稀である。これら先天股脱 10 例 11 関節の治療経験から、その特徴と治療成績を明らかにすることを目的とした。染色体異常の部位は全例が常染色体上にあり、その場所は 4, 5, 6, 7, 11, 13, 15, 19, 22 番と様々であった。異常の種類としては、欠失、転座、逆位、重複、派生など多種多様であった。整復前の乳児期 X 線上の脱臼度は一般的な先天股脱群と比較して高くなかったが、Rb 法での整復率は 33% であり、その後のオーバーヘッドトラクション法での整復率も 33% で、保存治療での整復率が低かった。結果的に 3 例を観血的に整復した。様々な方法での整復後 1~2 年で骨頭の側方化が生じ、大腿骨、骨盤骨切り術による補正手術が必要となることが多かった。

### はじめに

染色体異常症に合併した先天性股関節脱臼(先天股脱)に関しては、ダウン症に伴う股関節異常の報告は散見されるが<sup>1)</sup>、その他の染色体異常症に合併した先天股脱の報告は少なく、またその治療成績も明らかではない。本論文の目的は染色体異常症に合併した先天股脱 10 例 11 関節の特徴とその治療成績を明らかにすることである。

### 症例

1979~2001 年の 23 年間に調べ得た染色体異常症に合併した先天股脱は 10 例 11 関節、男児 4 例、女児 6 例であった。先天性亜脱臼や後天性脱臼は除いた。治療開始は生後 4~6 か月、最終調査時年齢は 11 か月~24 歳である。染色体の異常の部位は全例が常染色体であり、11 番が 3 例以外は部位が異なっており、11 番異常症も異常 spot の共通点はなかった。構造異常の種類としては、欠失、

転座、重複、派生など多種多様であった。ダウン症は染色体異常ではもっとも頻度が高い疾患だが、今回の調査では後天性の弛緩性脱臼、亜脱臼はあるものの先天股脱の合併はなかった。今回の対象症例の合併症として全例に精神発達遅滞があり、6 番と 13 番異常症ではかなり重度の合併症をみたが、他の症例は軽度の心疾患、単径ヘルニア、停留睾丸、側弯、てんかんなどの合併にとどまっていた(表 1) 運動能力としては、最終調査時では重度の合併症を持つ 6 番と 13 番異常症は坐位困難であったが、それ以外は最終調査時 11 か月の 1 例を除くと、11 番異常症の 1 例以外は手引きなど介助が必要な児もあるが、全例立位歩行が可能となっていた。

### 結果

#### 1. 脱臼度

3~6 か月での整復前 X 線の脱臼度を合併症のないいわゆる先天股脱群 36 例と比較してみた。先天

Key words : congenital dislocation of the hip(先天股脱), chromosomal abnormality(染色体異常), treatment(治療)

連絡先 : 〒 474-0031 愛知県大府市森岡町尾坂田 1 2 あいち小児保健医療総合センター整形外科 服部 義  
電話 (0562) 43 0500

受付日 : 平成 15 年 3 月 4 日

表 1.

異常染色体部数	合併症
4 番	精神発達遅滞、肋骨奇形、側弯、停留睾丸
5 番(猫なき症候群)	精神発達遅滞
6 番	精神発達遅滞、てんかん、鎖肛、脳梁欠損、口蓋裂、視神経障害
7 番、19 番	精神発達遅滞、小指短縮
11 番	精神発達遅滞、てんかん、そけいヘルニア
11 番	精神発達遅滞、鎖肛、停留睾丸、そけいヘルニア
11 番	精神発達遅滞、心房中隔欠損
13 番	精神発達遅滞、呼吸器障害、水頭症、水腎症、胃食道逆流、両先天性内反足
15 番(アンジェルマン症候群)	精神発達遅滞、てんかん、斜視
22 番	精神発達遅滞、てんかん、心房中隔欠損、側弯、斜視

股脱群、染色体異常合併群はそれぞれ山室の a 値  $6 \pm 2.6$ ,  $5 \pm 4.3$ (N.S.), b 値  $12 \pm 2.2$ ,  $12 \pm 2.1$ (N.S.), 臼蓋角  $38 \pm 6^\circ$ ,  $31 \pm 7^\circ$ ( $p < 0.01$ )であり, a 値, b 値でみると, 先天股脱群と比較して脱臼度に差はなく, むしろ染色体異常合併群は臼蓋形成が有意に良好であった. 一方整復前の開排制限の程度は, 先天股脱群, 染色体異常合併群はそれぞれ開排角  $55 \pm 15^\circ$ ,  $43 \pm 11^\circ$ ( $P < 0.05$ )であり, 染色体異常合併群の方が先天股脱群に比し有意に開排制限の程度が強い結果となった.

## 2. 整復結果

重度の合併症のため整復をあきらめた 13 番異常症の両側脱臼例を除く 9 例 9 関節に Rb 法を行ったが, 整復されたのは 3 関節のみであり, Rb 法での整復率は 33%と悪かった. 整復されなかった 6 例をオーバーヘッドトラクション法にて整復を試みたが, 整復可能であったのは 2 例のみであった(整復率 33%). 合併症のため両親が整復を望まなかった 6 番異常症の 1 例は整復を断念し, 結果として残る 3 例を観血的に整復した.

## 3. 整復後の経過

整復後 1~2 年にて骨頭側方化が進行する例が多く, 5 歳以上まで経過観察した 5 例中 4 例にソルター手術, 減捻内反骨切り手術のどちらかあるいは両方が必要であった.

## 考 察

1983 年 Findori は整形外科的な問題を持つ染色体異常症 67 例を報告しているが<sup>2)</sup>, このうち股関節異常は 9 関節で, ほとんどがダウン症の後天性の亜脱臼であり, 先天股脱の合併またその治療

に関する記載はない. また日本臨床社の先天異常症候群辞典には染色体異常が 73 ページにわたって記載されているが<sup>2)</sup>, 手足の先天奇形の合併の記載は多いが, 先天股脱は 7, 12, 14, 15 番異常症に合併があると報告されているのみであった. また国内, 海外ともに染色体異常の症例報告の部分所見として先天股脱の合併が報告されている論文はあるが, その治療成績を含めた報告はみつけれなかった. 今回の調査では先天股脱を発症した染色体異常症の異常遺伝子の部位は多岐にわたっており, 従来からの報告のごとく, 先天股脱は単一遺伝子異常による疾患とは考えがたいことが改めて裏付けられた. またその特徴として 3~6 か月での X 線像の脱臼度はそれほど高くないものの, 保存的整復に難渋すること, また整復位の保持がなかなか困難なことが考えられた. しかし染色体異常症には重度の合併症により出生早期に死亡する例も多く, これら生命予後不良例に合併する先天股脱の脱臼度に関しては, 今回は調査対象からはずれており, 明らかにできない. また今回の調査では全例に歩行開始の遅延を認めたが, 歩容と股関節の側方化の関連は見いだせなかった. 今回の治療例のなかで合併症が軽微だったものは, 生後 3, 4 か月では, 染色体異常症とは診断されておらず, いわゆる先天股脱として治療を開始し, 整復に難渋し, その後運動発達の遅れなどが明らかとなり, 染色体異常症と診断された症例もあった. このように乳児期の難治な先天股脱には稀ではあるが本疾患も念頭に置く必要がある.

## まとめ

染色体異常症に伴う先天股脱 10 例 11 関節を報告した。特定の部位の遺伝子異常に先天股脱が好発する事はなかった。X 線上の脱臼度は高くないが保存的整復、整復後の求心位保持に難渋する症例が多かった。

## 文 献

1) Findori G, Rigault P, Rodriguez A et al :

Osteoarticular abnormalities and orthopedic complications in children with chromosomal aberrations. Ann Genet 26(3) : 150 157, 1983.

2) 今泉 清, 大橋博文 : 染色体異常, 先天異常症候群辞典(上巻), 黒木良和編, 日本臨床社, 大阪, 377 441, 2001.

3) Shaw ED, Beals RK : The hip joint in Down's syndrome a study of its structure and associated disease. Clin Orthop 278 : 101 107, 1992.

## Abstract

### Management of Hip Dislocation in Children with Chromosome Abnormalities

Tadashi Hattori, M. D., et al.

Department of Orthopaedic Surgery, Central hospital, Aichi Colony

Chromosomal abnormalities may result in congenital dislocation of the hip. We treated 11 congenital dislocations of the hip in 10 patients with chromosomal abnormalities. The purpose of this study was to identify the characteristics of congenital dislocation of the hip in patients with chromosomal abnormality, and to summarize the results of treatment. The sites of the chromosomal abnormalities were various : on chromosome 4, 5, 6, 7, 11, 13, 15, 19, or 22. The abnormalities included deletions, insertions, duplications, translocations and derivatives of autosomal chromosomes. Radiological measurements used to grade the dislocated hips did not show a worse condition than is seen in developmental dislocation of the hip before treatment, but the Pavlik harness gave reduction in only 33% (3/9) of these patients of chromosomal abnormalities. Hips of two patients were reduced by overhead traction, but hips of three patients were not reduced conservatively and needed open reduction. Four patients needed additional operations (femoral or apyelic osteotomy), because it was difficult to maintain the congruity of the reduced hips.