日小整会誌 (J Jpn Ped Orthop Ass) 13(2)：155-158, 2004.

Down症候群における整形外科的疾患

千葉県こども病院整形外科
落合信靖・亀ヶ谷真琴・西須　孝
千葉大学病院整形外科
守屋秀繁

要　旨　Down症候群患者における整形外科的疾患について調査した．当院を受診したDown症患者223人のうち整形外科にコンサルトを依頼された37例(男児20例，女児17例)を対象に整形外科的合併症，頻度および手術的治療例について調査した．症例は，足部変形を有する患者が最も多く，外反扁平足，外反母趾，中足骨欠損，距踵骨癒合症，内反足の順に認めた．脊椎疾患は，環軸椎亜脱臼，側弯症，斜頸を，股関節疾患は，習慣性股関節脱臼，ペルテス病を認めた．その他，習慣性膝蓋骨脱臼，多合指症，4・5指低形成，外骨腫，血管腫による脚長差，若年性関節リウマチも認めた．この中で手術を要した例は，環軸椎亜脱臼，外骨腫，内反足，多指症で，外反扁平足に対して手術を行った例は無かった．今回の調査で，Down症では整形外科的疾患は多岐にわたっており，そのことを念頭に入れ他科と協力し，診療にあたることが重要であると思われた．

はじめに

Down症候群は，心疾患，消化器疾患等様々な症状をきたす遺伝性疾患である．また，関節弛緩性，筋緊張低下，骨格異常等による整形外科的疾患の合併も多い．日常診療において限られた診察時間内でDown症候群児を診察するにあたり，合併頻度の高い整形外科的疾患を明らかにしておくことは有意義であると思われる．しかし，Down症候群における整形外科的疾患の合併頻度に関する報告は，我が国ではまとまった報告は少ない．今回この点について当院でretrospectiveに調査を行ったので報告する．

対　象

当院通院中のDown症候群の患者223人のうち整形外科受診歴のある47人(21%)，男児23人，女児24人を対象とした．当科を受診した患児は，全例紹介患者であり，検診目的あるいは何らかの整形外科的疾患を認めたため，他科および近医より紹介受診していた．初診時年齢は，2か月～14歳3か月(平均5歳6か月)であった．その中で何らかの整形外科的疾患を有したものは47人中37人(79%)であり，その整形外科的疾患について調査した．

結　果

1．疾患分布

足部疾患が最も多く47%，以下脊椎疾患32%，股関節疾患，手部疾患ともに6%，膝関節疾患2%であり，足部疾患が最も高頻度であった(図1)．

1）足部疾患(47%)

外反扁平足18例35足(37%)(Foot Printを利用して診断した)，外反母趾2例2足(4%)(外反母

Key words：Down syndrome(Down症候群)，orthopedic disorders(整形外科的疾患)
連絡先：〒266-8677　千葉県千葉市中央区亥鼻1-8-1　千葉大学整形外科　落合信靖　電話(043)226-2117
受付日：平成15年3月3日

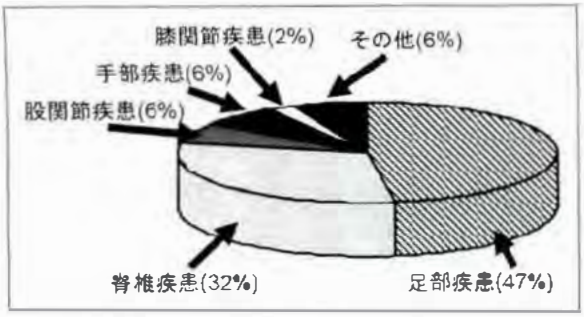

図 1. 当院における疾患分布

表 1. 過去に報告された主な整形外科的合併症（有病率）

1）外反扁平足	19.9～51.4%
2）側弯症	0.5～14.7%
3）環軸椎亜脱臼	9.5～23.1%
4）膝蓋骨脱臼，亜脱臼	5.1～ 8.3%
5）第一中足骨内反	14.0～62.6%
6）大腿骨頭すべり症	0.7～ 3.3%
7）股関節脱臼・亜脱臼	1.2～ 7.0%

趾角 20°以上)，中足骨欠損，距踵骨癒合症，内反足はそれぞれ1例1足(2%)であった．

2）脊椎疾患および斜頸(32%)

環軸椎亜脱臼(頸椎屈曲位で環椎歯突起間距離が4.5 mm 以上を異常とした[8])9例(18%)，側弯症4例(8%)，斜頸3例(6%)，筋性斜頸1例，眼性斜頸2例であった．

3）股関節疾患(6%)

習慣性股関節脱臼(位置性脱臼)2例2関節(4%)で発症年齢は3歳，5歳であった．また，ペルテス病1例1関節(2%)であった．

4）手部疾患(6%)

多合指症，4・5指低形成が合わせて3例5手(6%)であった．

5）膝関節疾患(2%)

恒久性膝蓋骨脱臼1例2膝(2%)のみであった．この症例では，12歳初診時に両側膝蓋骨脱臼が発見された．

6）その他

多発性外骨腫，血管腫による脚長不等，若年性関節リウマチをそれぞれ1例認めた．

2．治療概略

外反扁平足に対して足底板，Ankle-Foot-Orthosis を5例に処方し，中足骨欠損に対して義足，内反足に対して距骨下全周解離術および装具治療を行った．環軸椎亜脱臼は3例で後方固定術を要した．Myelopathy の発症年齢はそれぞれ11，15，16歳で，手術はいずれも発症後約1年で行った．習慣性股関節脱臼に対し，バチェラー型装具1例，外転装具1例を処方，ペルテス病に対しては，Thomas 型装具を処方した．多合指症に対し，全例で形成術を施行し，外骨腫は摘出術，若年性関節リウマチには薬物療法を行った．手術を要したのは7例(19%)であった．

考 察

過去に報告された主な整形外科的疾患および有病率は，表1の通りである．外反扁平足，側弯症，環軸椎亜脱臼は我々のデータと同様に高頻度であった[1)~8)10)11)]．しかし，診断基準が一様でないためばらつきが大きかった．また今回の調査結果では，直接整形外科医が診断した患者のみを対象としたため，通院患者全例の有病率を出すことはできなかった．

Diamond ら[2)]は，107例の Down 症児について調査し，第一中足骨内反および外反扁平足を半数以上に認めたと報告した．他部位に比べると圧倒的に足部疾患を多く認めていた．一方，Aprin ら[1)]は，946例の Down 症児について調査し，股関節脱臼，亜脱臼12例，膝関節脱臼，側弯症11例とかなり低い有病率を報告している．双方ともに診断基準が一様でなく，また Diamond らは足部疾患に，Aprin らは股関節疾患に注目して調査したため，疾患の偏りが強く認められた(表2)．

Merrick ら[7)]は，イスラエル人7,302人中1,825人の Down 症児について多施設における調査を行い，各疾患の有病率を報告した(表3)．有病率では，膝蓋大腿不安定症22.4%，外反母趾，第一中足骨内反14%，扁平足19.9%，側弯症14.7%が主な疾患である．過去の文献の中では，最も多数例での調査であるが，診断基準に関する詳細な記載はない．しかし，他の文献に比べると偏りは少なかった．我々の結果では，膝蓋大腿不安定症を含まなかったため，この点では大きな隔たりが生じた．

Down 症候群児に多く認められるこれら整形外

表 2　Diamond ら[2]，Aprin ら[1]の疾患症例数

	Diamond ら (1981) 107 例中[2]	Aprin ら (1985) 946 例中[1]
第一中足骨内反	67 例	
扁平足	55 例	5 例
膝蓋骨脱臼	8 例	11 例
側弯症	15 例	11 例
環軸椎亜脱臼	9 例	3 例
大腿骨頭すべり症	1 例	1 例
軟骨瘤解症	1 例	
股関節脱臼・亜脱臼	6 例	12 例
内反足		4 例
垂直距骨		3 例
合指症		1 例
ペルテス病		1 例

科的疾患の原因については，関節弛緩性によるものとする報告が多い．Semine ら[6]は Down 症児の 76.5%と高率に関節弛緩を認めたと報告し，また，Merrick ら[7]は膝疾患，大腿膝蓋不安定性，外反膝，扁平足の発生と関節弛緩性の間に相関を認めたと報告した．一方，三名木ら[8]や，Livingstone ら[9]は，環軸椎亜脱臼および整形外科疾患と関節弛緩に相関はなく筋緊張低下が原因と報告した．今回の調査では，関節弛緩　との関係については検討しなかったが，その原因を含め，今後の課題としたい．

Down 症候群児を定期検診するにあたって，整形外科的疾患の発症年齢を知ることは重要である．今回の調査では，習慣性股関節脱臼は 3 歳以降に発症しており，神経症状を有する環軸椎亜脱臼は 11 歳以降に発症していた．今後症例数を重ねこのような発症年齢についてさらに明らかにしたいと考えている．

今回の検討から，Down 症候群の患児における整形外科的疾患は，足部疾患，脊椎疾患等多岐にわたっており，発生頻度の高い整形外科的疾患を念頭におき診療にあたる必要があると思われた．また，当院通院中の Down 症候群患児の整形外科受診率は 21%と低いが，年長になってから発症する疾患を考慮すると，定期健診の必要性が示唆される．今後他科との連携を深め受診率を上げていく努力をしていきたい．

まとめ

1）当院において整形外科を受診した Down 症患児は，病院全体の 21%であった．その 79%で整形外科的異常が認められた．

2）Down 症患児の整形外科的疾患として，足部疾患を有する児が最も多く，中でも外反扁平足の頻度が最も高かった．

表 3．Merrick ら[7]の有病率

Merrick ら (2000) EPOS multicenter study[7] 1,000 例中　有病率			
1．脊椎疾患	(169 例) (18.7%)	環軸椎亜脱臼	1.7%
		側弯症	14.7%
		分離症・すべり症・変性	0.5%
2．股関節疾患	(23 例) (2.5%)	臼蓋形成不全	0.6%
		ペルテス病	0.7%
		習慣性股関節脱臼・亜脱臼	0.7%
		変形性股関節症	0.3%
3．膝疾患	(330 例) (36.4%)	膝蓋大腿関節不安定症	22.4%
		内反膝	0.1%
		外反膝	10.5%
4．足部疾患	(349 例) (38.6%)	内反足	0.3%
		垂直距骨	0.7%
		外反母趾・第一中足骨内反	14.0%
		扁平足	19.9%
5．手部疾患	(34 例) (3.8%)	バネ指	2.5%
		合指症	0.9%

3）習慣性股関節脱臼では3歳以上，神経症状を有する環軸椎亜脱臼は11歳以上で発症していた．

文　献

1) Aprin H, Zink WP, Hall JE：Management of dislocation of the hip in Down syndrome. J Pediatr Orthop 5-A：428 431, 1985.
2) Diamond LS, Lynne D, Sigman B：Orthopedic disorders in patients with Down's syndrome. Orthop Clin North Am 12-1：57 71, 1981.
3) Dugdale TW, Renshaw TS：Instability of the patellofemoral joint in Down syndrome. J Bone Joint Surg 68 A：405 413, 1986.
4) 井沢淑郎，大成克弘，吉田修之：ダウン症候群における整形外科的諸問題―とくに環軸椎不安定性を中心として．小児科MOOK 38：201 214, 1985.
5) Livingstone B, Hirst P：Orthopedic disorders in school children with Down's syndrome with special reference to the incidence of joint laxity. Clinical Orthop and Related Research 207：74 76, 1986.
6) Mendez AA, Keret D, MacEwen D：Treatment of patellofemoral instability in Down's syndrome. Clin Orthop 234：148 158, 1988.
7) Merrick J, Ezra E, Josef B et al：Musculoskeletal problems in Down syndrome European paediatric orthopaedic society survey：the Israeli sample. J Pediatr Orthop 9-B：185 192, 2000.
8) 三名木泰彦，竹林庸雄，横沢　均ほか：ダウン症患児にみられる環軸椎不安定性の検討．臨整外 30：411 420, 1995.
9) Semine AA, Ertel AN, Goldberg MJ：Cervical spine instability in children with Down syndrome(Trisomy 21). J Bone Joint Surg 60 A：649 652, 1978.
10) Shaw ED, Beals RK：The hipjoint in Down's syndrome. Clinical Orthopaedics and Related Research 278：101 107, 1992.
11) Stack RE, Peterson LFA：Slipped capital femoral epiphysis and Down's disease. Clin Orthop 48：111, 1966.

Abstract

Orthopedic Disorders in Down Syndrome

Nobuyasu Ochiai, M. D., et al.

Division of Orthopedic Surgery, Chiba Children's Hospital

We investigated orthopedic disorders in patients with Down syndrome. 223 patients with Down syndrome were brought to our hospital for various reasons, of them 37 patients(21%) (boy：20 patients, girl：17 patients) were seen for orthopedic problems. Disorders of the feet (pes planovalgus, hallux valgus, deficiency of the metatarsus, tarsal coalition, and congenital talipes equinovarus) were the most common. Spinal disorders were atlanto axial subluxation, scoliosis, and torticollis. Habitual dislocation of the hip and Leg Calve Perthes disease were the hip disorders found. The other disorders were habitual dislocation of the patella, polydactyly, syndactyly, hypoplasia of the fourth and fifth digits, exostosis, limb discrepancy because of hemangioma, and juvenile rheumatoid arthritis. The disorders that needed operative treatment were polydactyly, syndactyly, atlanto axial subluxation, exostosis, and congenital talipes equinovarus. Operative treatment for pes planovalgus was not necessary. Patients with Down syndrome can have various orthopedic disorders, and more frequent orthopedic consultations would be helpful. For that, cooperation with other departments, such as pediatrics, genetics, and pediatric surgery is important.