

先天性筋緊張性ジストロフィー4 患児の 足部変形に対する治療経験

北海道立旭川肢体不自由児総合療育センター整形外科

鳥井 智太郎・三島 令子

旭川医科大学付属病院整形外科

島崎 俊司・前田 龍智・松野 丈夫

市立深川病院整形外科

三上 和雄

要旨 先天性筋緊張性ジストロフィー(以下, CMyD)は, 常染色体優性の遺伝性疾患で, 新生児期の著明な筋緊張低下, 呼吸障害, 精神発達遅滞を示し, 内反足や外反足などの足部変形を認めることも多い。今回, 足部変形をともなう CMyD 患児 4 例(男児 3 例, 女児 1 例, 最終経過観察時年齢 2 歳 3 か月~5 歳 4 か月)についての治療経験を報告する。出生時に両側内反足を認めた 2 例では, 1 例は矯正ギブス治療で, もう 1 例は足関節周囲筋解離術で変形は改善した。他の 2 例は, 出生時仮死のため長期間呼吸管理中に, 下肢に痙性を認め, 生下時は足部変形を認めなかったが, 経過観察中に外反尖足が出現した。1 例は装具療法で経過観察中で, もう 1 例は変形が増悪し手術を予定している。

足部変形の発生要因には, 痙性の影響も関連していると考えられる。個々の症例に合わせて, 治療方法を選択することが大切である。

はじめに

先天性筋緊張性ジストロフィー症(以下, CMyD)は, 常染色体優性遺伝疾患であり, 新生児期の著明な筋緊張低下, 呼吸障害, 哺乳力低下, ミオパチー顔貌(テント状の口), 精神運動発達遅滞などが特徴で, 内反足や外反足など足部変形を合併していることも多い。出生後, 極度の筋緊張低下による呼吸障害などにより人工呼吸器管理など集中的な全身管理が必要になる症例も多いが, 新生児期を乗り切った症例では, 運動発達は遅延しながらも独歩可能になることが多いため, 足部

変形に対しての治療は重要である。

今回, 過去 10 年間(1993~2003 年)に当センターで診察した CMyD 患児 7 例の内, 足部変形を伴う CMyD 患児 4 例(男 3 例, 女 1 例, 最終経過観察時年齢 2 歳 3 か月~5 歳 4 か月)の治療経験について報告する。

症例呈示(表 1)

症例 1 : 4 歳 5 か月の男児

母親は成人型筋緊張性ジストロフィーを発症していた。母親が糖尿病も合併していたため妊娠 18 週より入院管理し, 39 週 5 日 3,270 g で出生した

Key words : congenital myotonic dystrophy(先天性筋緊張性ジストロフィー), foot deformity(足部変形), surgical treatment(手術療法), corrective cast therapy(矯正ギブス治療), orthosis therapy(装具療法)

連絡先 : 〒 071 8142 北海道旭川市春光台 2 条 1 北海道立旭川肢体不自由児総合療育センター 鳥井智太郎

電話 (0166) 51 2126

受付日 : 平成 17 年 1 月 4 日

表 1. 症例の概念

症例	年齢	性	出生時 足部変形	後発 変形	出生時 仮死	人工 換気	初期 治療	手術	装具	歩歩開始時期
1	4歳 5か月	男	両内反 尖足	右外反 扁平足	有	3日間	全身状 遮悉く でくず長	両足 ジレット	AFO	3歳
2	2歳 3か月	女	両内反 尖足	両外反 扁平足	なし	なし	矯正 ギブス	なし	ジレット AFO	伝い歩き
3	5歳 4か月	男	なし	左外反 尖足	有	1か月 間	なし	なし	ジレット AFO	2歳4か 月
4	5歳 2か月	男	なし	右外反 尖足	有	7日 間	なし	手術 予定	ジレット AFO	4歳



図 1. 症例 1 の経時的外観

- a : 生後 5 か月時 b : 術前 (2 歳 6 か月時)
c : 最終経過観察時 (4 歳 5 か月時) 特徴的顔貌
(テント状口) および足部

が、出生時仮死を認め人工換気が 3 日間行われ、生後 3 か月で退院した。生後 6 か月時呼吸不全のため 15 日間人工換気を受けた。脳の MRI では、軽度の脳実質萎縮、脳室拡大、脳梁低形成を認めた。生下時より両側内反足を認めていたが、全身状態不良にて、未治療であった。生後 8 か月より装具療法、可動域訓練を行っていたが、変形は進行し、つかまり立ち時に、足背をつくようになったため (図 1), 2 歳 6 か月で、足関節周囲筋解離術を施行した。術前足関節背屈角度は、右 30°, 左 60°で、右は前足部内転、踵骨内反の徒手矯正が可能であったが、左は内反凹足変形が遺残した。後内側進入で、アキレス腱 20 mm, 後脛骨筋腱 15 mm, 長趾屈筋腱 10 mm, 長母趾屈筋腱 10 mm を Z 状に切離し延長した。左足のみ距腿関節包の後内側の一部を解離し、足関節中間位まで矯正可能になった。左足部に軽度内転凹足が遺残したが、徒手矯正で矯正可能であったため、足底部の解離は行わなかった。術後 15°底屈位で 4 週間、中間位で 2 週間ギブス固定を行った。その後、プラスチック装具 (ジレット) を使用し、3 歳で独歩可能になった。術後 1 年 9 か月の現在、足部は外反扁平足を呈するが、足関節背屈角度は右 30°, 左 25°で、経過良好である。

X 線像の経過は、生後 5 か月では正面像で tarso-first metatarsal angle (以下、TFM 角) が右 22°, 左 23°, 距踵角は右 33°, 左 27°, 側面像で

は TFM 角が右 22°, 左 38°, 距踵角が右 33°, 左 27°, 距踵角は右 130°, 左 130°で内反、内転、尖足、凹足が高度であったが、術前は、正面像で TFM 角右 5°, 左 6°, 距踵角右 28°, 左 28°, 側面像では TFM 角右 10°, 左 25°, 距踵角右 33°, 左 30°, 距踵角右 126°, 左 128°で、内反、内転は矯正され、尖足が変形の主体であった。術後 1 年 10 か月時では、正面像で TFM 角右 -28°, 左 -5°, 距踵角右 30°, 左 30°, 側面像では TFM 角右 5°, 左 -11°, 距踵角右 30°, 左 35°, 距踵角右 76°, 左 78°で右が外反扁平足になり、左は十分に矯正されていた (図 2-a~c)。

症例 2 : 2 歳 3 か月の女児

母親は成人型筋緊張性ジストロフィーを発症していない。在胎 31 週より羊水過多で経過観察 (羊水穿刺 8 回合計 11,530 ml) 後、41 週 5 日 3,360 g 帝王切開で出生した。仮死は認めなかったが、自発呼吸が弱く、CPAP を数日間使用した。生後 2 か月の脳の MRI では明らかな所見を認めなかった。生後 2 か月時当センターを初診した。両側内反尖足変形を認めたが、右は徒手矯正にて中間位まで矯正可能。左は尖足 20°, 軽度踵部内反が残存した。2 か月間の矯正ギブス療法にて変形は矯正され、以後、装具療法を継続している。現在、外反扁平足を認めるが、伝い歩きが可能で、足関節背屈角度は両側 20°で、経過良好である。

X 線像では、初診時、正面像で距踵角右 28°, 左 34°, 側面像で距踵角右 56°, 左 32°, 距踵角右 95°, 左 118°で、両側とも前足部内転は矯正可能で、尖足変形が主体であった。最終経過観察時は、正面像で距踵角右 35°, 左 34°, 側面像で距踵角右 35°, 左 47°, 距踵角は右 67°, 左 88°で両側扁平足を認めた。

症例 3 : 5 歳 4 か月の男児



右 左

図 2-a. 生後5か月時足部X線像、前足部内転、凹足、尖足変形



右 左

図 2 b. 術前2歳6か月時足部X線像
前足部内転と凹足は改善、尖足変形が残存

右左



図 2-c.
最終経過観察4歳5か月時足部X線像
尖足変形は改善、左は前足部内転が転度遺残、
両側軽度扁平外反足に変化

母親は成人型筋緊張性ジストロフィーを発症している。38週2.846gで出生した。仮死を認め、生後2か月間人工換気を行った。1歳5か月の初診時には尖足変形は認めなかったが、両下肢腱反射亢進を認めた。脳のMRIでは側脳室拡大、脳梁低形成を認めた。1歳10か月時、尖足が出現し、装具療法を開始し、2歳4か月で独歩可能になった。現在、足関節背屈角度は右5°、左0°、両下肢腱反射亢進、足クローヌスを認め、両尖足歩行で、装具使用を継続している。

症例4: 5歳2か月の男児

母親は成人型筋緊張性ジストロフィーを発症している。妊娠中、羊水過多で経過観察の後、31週1.866g前期破水、胎児仮死で帝王切開にて出生した。呼吸窮迫症候群を認め74日間人工換気を受けた。生後2か月の脳のMRIでは脳室拡大、脳萎縮を認めた。生後8か月の初診時に、下肢腱反射亢進、足関節背屈角度は右15°、左30°で右軽度可動域制限を認め、足関節ストレッチ、可動域訓練を開始した。2歳時より装具療法を開始、4歳で独歩可能になった。現在は、右外反尖足歩行で踵接地不能、膝反張位で歩行している。足関節背屈角

度は右30°、左5°で、変形拘縮が進行しているため、右足関節周囲筋解離術を予定している。

考 察

CMYDの足部変形の治療についての報告は少ない。Suzanneら⁹⁾は、17例中9例に生下時両側の内反足を認め、変形は内反よりも尖足が重度で前足部凹足を合併することが多かったと報告し、早期のギプス治療で矯正されることが多く、その後成長終了時まで装具を使用することを勧めている。一方、12歳以上に達した4例中3例に内反の再発を認めたと報告している。Jhosefin¹⁰⁾も、矯正ギプスを施すことによって早期に内反尖足変形を矯正することが可能だが、再発しやすいため通常は徹底した解離術が必要になると報告している。しかし、今回の出生時内反足を認めた2例では、1例は、早期の矯正ギプス療法で変形が改善し、現在は両側とも外反扁平足を呈している。また、もう1例は初期の全身状態が悪く、ギプス治療ができず、手術を要したが、腱延長と最小限の距腿関節後内側解離のみで中間位までの矯正位を獲得し、現在は、片側は外反扁平足を呈している。こ

のことから、手術を行う場合には、最小限の解離術で矯正が可能で、過度の解離術を行うと過矯正を招く危険性があることを十分に考慮しておくことが重要と考える。手術を行う時期については、ギブス療法や装具療法、運動発達を促す小児理学療法を継続し、膝歩きやつかまり立ちが可能になった時点で、尖足を矯正することで歩行能力を獲得できると判断したときに手術に踏みきるのが良いと考える。

尖足変形の発現原因として、若井³⁾は、10歳すぎに尖足による歩行障害が比較的急速に出現した2例から、CMyDの経過中に脊髄病変が出現する可能性を示唆している。Irwin⁴⁾は、足部の筋の構造変化が筋力不均衡をもたらし、内反尖足変形を引き起こすとしている。今回、出生時足部変形を認めなかった2例は、出生時重度仮死のため人工換気を長期間要し、下肢には痙性を認めた。成長途中の足部変形の発症要因として、原疾患による筋の変化に加え、低酸素性脳症による下肢痙性の影響もあると推測している。

CMyD患者に対しては、全身麻酔での危険性が報告されている。Mathieu²⁾は、219人のCMyDの手術麻酔時の合併症について、発生率は8.2% (18/219例)で、最も多かったものは肺合併症16例で、5例が急性呼吸不全で人工呼吸器を必要とし、4例は無期肺を、3例は肺炎を起し、重度の筋力低下、特に上肢の筋力低下が危険因子であると報告している。足部変形に対し全身麻酔下での手術を行う場合は、麻酔科と十分に検討し、慎重な対応が必要である。今回、手術を行った1症例は、麻酔による合併症は、全く起こらなかった。

CMyDは、第19染色体長腕にある3塩基対反復配列(CTGリピート)数が増加しており、リピート数と発症年齢や重症度が関連し母親から子に伝わった場合、リピート数が増加する傾向があるため、CMyD患者の母親は、ほとんどが、成人型筋緊張性ジストロフィーである⁴⁾。今回の4例でも3例75%であった。出産時、母親に症状が認められなくても、その後症状が現れることも十分に予想

される。そのため遺伝的な説明は、母親の立場を十分考慮して慎重に行う必要がある。また、ほとんどの症例で歩行能力を獲得できるが、母親の症状の程度によっては子育てが非常に大変になることがあるため、母親に対して身体面、精神面両方に考慮した他職種によるチームアプローチが重要になると考える。

まとめ

1) 足部変形を伴ったCMyD患児4例の腱延長術1例、矯正ギブス療法1例、装具療法2例の治療経験を報告した。

2) 2歳6か月で手術を行った1例では、腱延長と最小限の関節解離で矯正が可能で、矯正ギブス療法を行った1例では容易に矯正位が獲得できた。

3) 出生後に足部変形が出現した2例では出生時に受傷した低酸素性脳症による下肢痙性の影響もあると推察された。

文 献

- 1) Siegel IM, Eisenberg BR, Glantz RH: Contributory etiologic factor for talipes equinovarus in congenital myotonic dystrophy: Comparative biopsy study of intrinsic foot musculature and vastus lateralis in two cases. *J Pediatr Orthop* 4: 327-330, 1984.
- 2) Mathieu J, Allard P, Gobeil G et al: Anesthetic and surgical complications in 219 cases of myotonic dystrophy. *Neurology* 49: 1646-1650, 1997.
- 3) Dutkowsky JP: Myotonic dystrophy. In *Neuromuscular Disorders. Campbell's Operative Orthopaedics 9th ed, Vol. 4*, 4064, 1998.
- 4) 松岡太朗: 先天性筋強直性ジストロフィーおよび類縁疾患. *小児内科* 28: 915-918, 1996.
- 5) Ray S, Bowen JR, Marks HG: Foot deformity in myotonic dystrophy. *Foot & Ankle* 5: 125-130, 1984.
- 6) 若井周治: 先天性筋緊張性ジストロフィー症の筋組織像と臨床像との関連についての経時的検討. *札幌医誌* 59: 447-459, 1990.

Abstract

Management of Foot Deformity in Four Children with Congenital Myotonic Dystrophy

Tomotaro Torii, M. D., et al.

Department of Orthopaedic Surgery, Hokkaido Asahikawa Habilitation Centre
for Disabled Children

Congenital myotonic dystrophy is inherited as an autosomal dominant. Children with congenital myotonic dystrophy are severely hypotonic and have both respiratory and feeding difficulties. Approximately half will develop bilateral talipes equinovarus. We report four patients with foot deformity in congenital myotonic dystrophy. There were 1 female and 3 males. The age at the confirmed diagnosis was from 2-years-and-four-months to 5-years-and-four-months. Two cases had bilateral talipes equinovarus at the time of birth. One of them had been treated with serial casting. The other had surgical correction. The other two born without foot deformity had spasticity. They required ankle-foot-orthoses to walk. One of them has developed severe equinovalgus that has required surgical correction.

It was concluded that talipes equinovarus is one of the causes by which spasticity produced clubfoot in congenital myotonic dystrophy. It is important to choose the treatment method according to each case.