

膝離断術を行った両側胫骨列形成不全症 (Jones 1 型) の 2 症例

佐賀整肢学園こども発達医療センター整形外科

窪田 秀明・劉 斯允・松浦 愛二・安田 健太郎
由浅 充崇・堀 亜希子・伊藤 由美・原 寛道

佐賀整肢学園こども発達医療センター小児科

漢 由華

要旨 両側胫骨列形成不全症 (Jones' 分類 1 型) の 2 症例に対して、膝離断術と義足を用いての歩行訓練を行う機会を得たので、観察期間は短いですが、これまでの経過を文献的考察を加えて報告する。

1 例目は両側裂手・趾欠損をともなう胫骨完全欠損例であり、Jones' 分類で右 1 a 型、左 1 b 型であった。2 例目は、両側鏡手鏡足を伴う Laurin-Sandrow 症候群類似症例で胫骨完全欠損と重複腓骨の存在があった。両側ともに欠損型は Jones' 分類 1 a 型であった。

十分にそれぞれの家族と治療法を検討した後に、3 歳 7 か月と 4 歳 3 か月の時点で両側膝離断術を行った。いずれも離断術後、3 週でパイロン型仮義足にて歩行訓練を開始した。膝固定型義足にて 10 週までに階段昇降を獲得し、10 か月までに膝継手付き本義足へ移行できた。

はじめに

先天性胫骨列形成不全症は、片側軽症例を含めても発生頻度はおよそ 100 万人に 1 人とされている。両側例、しかも両側とも完全胫骨欠損である Jones' 分類 1 型は稀な疾患といえる¹⁾。今回我々は、ここ 2 年間に 2 症例の紹介を受け、いずれも両側膝離断術とこれに引き続き義足歩行訓練を行う治療機会を得たので文献的考察を加えて報告する。

症例

症例 1 : 在胎 38 週、帝王切開、2,906 g にて仮死なく出生した男児。妊娠経過に異常なく、この間母親には薬物・放射線などへの曝露歴もなかった。

出生直後より、両裂手、さらに両膝より遠位部の異常に気づかれた。家族歴では、父親に右中指欠損、父方の従兄弟の子に裂手の先天異常が存在した。

上肢は手関節より近位には異常ないが、右は中指欠損、左は中指環指小指欠損、ともに裂手を呈していた (図 1)。頭部から体幹の異常はなかった。下肢では、両股関節の可動域・X 線とも異常なかったが、両膝の著しい伸展制限 (可動域右 110~140°、左 120~150°) と大腿長に対して著しく短縮した両下腿および会陰部に足底を向けた高度の両内反尖足を認めた (図 2)。さらに右足軸前性趾欠損が存在した (図 1)。

X 線にて、右側は大腿骨遠位顆部が低形成単顆で、胫骨は完全欠損しており、胫骨列形成不全症

Key words : bilateral congenital longitudinal deficiency of the tibia (両側胫骨列形成不全症), Jones' 分類 1 型 (Jones' classification type 1), disarticulation (膝離断術), lower limb prosthesis (義足)

連絡先 : 〒 849 0904 佐賀県佐賀市金立町金立 2215 27 佐賀整肢学園こども発達医療センター整形外科 窪田秀明

電話 (0952) 98 2211

受付日 : 平成 17 年 3 月 14 日



図 1. 症例 1 両手・両足所見

a: 両手外見 b: 両手 X 線 c: 右足外見
d: 右足 X 線 e: 左足外見 f: 左足 X 線



図 2. 症例 1 体幹より両下肢にかけての外見所見

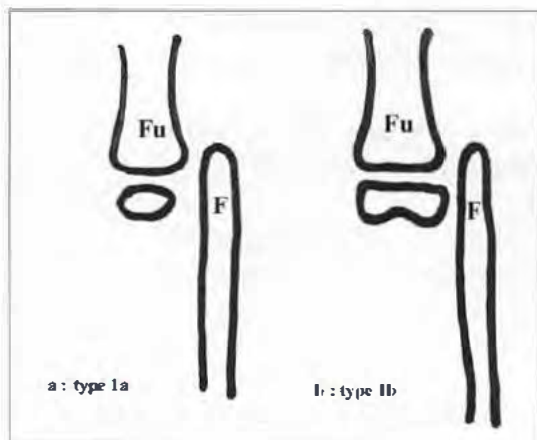


図 3. Jones' 分類

胫骨完全欠損型は 1 型である。細分化して 1a 型は大腿骨遠位骨端低形成(単顆)で通常膝蓋骨を伴わないもの(膝伸展機能不全)を呈し、1b 型は大腿骨低形成なく膝蓋骨を有するものを指す。

Fu: 大腿骨遠位部 F: 腓骨

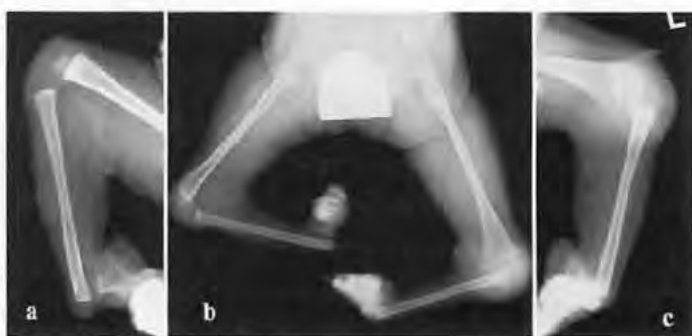


図 4. 症例 1 下肢 X 線

両側とも胫骨は完全欠損

a: 右側は Jones' 分類 1a 型で腓骨は距骨に対して前方脱臼
b: 両下肢像、両股関節の正常な形成
c: 左側は Jones' 分類 1b 型で腓骨は距骨に対して前方脱臼

Jones' 分類²⁾ 1a 型(図 3)であった。左側は大腿骨はほぼ正常所見であるが、やはり胫骨が完全欠損しており Jones' 分類 1b 型(図 3)であった。足関節では両側とも腓骨が距骨前方に完全脱臼していた(図 4)。

当施設には、3 歳 6 か月で紹介受診となった。膝立ち歩行で移動しており、荷重刺激のため両膝蓋前面に滑液包炎が存在した。これまでに全国各地の小児整形外科専門外来を受診して治療法を家族が検討しており、すでに膝離断術とその後の義足歩行訓練を希望しての受診であった。離断手術に

対する家族の意志に変わりなかったので、3 歳 7 か月時に、同手術を行った。

術中所見にて、右膝は X 線所見同様に、大腿骨遠位顆部は低形成単顆であり、腓骨骨頭は大腿骨に対して後方に落ち込んでおり大腿骨と関節面を形成していなかった。膝蓋骨の痕跡と思われる 1 cm 大の弾性硬の腫瘤を大腿骨前面に触知した。半月板や十字靭帯、側副靭帯は存在しなかった。腓腹筋はほぼ通常の位置より起始していた(図 5)。

左膝では、ほぼ正常な大腿骨遠位顆部と膝蓋骨を認め、腓骨骨頭は後方には落ち込んでいるものの大腿骨外側顆部と関節面を形成していた。しかし、半月板、十字靭帯、側副靭帯に相当する組織

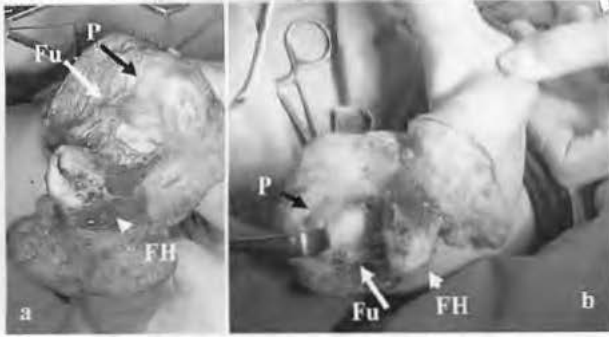


図 5. 症例 1 右膝術中所見 a. b(方向を変えて観察)ともに膝離断直前の所見
 P(黒矢印)：痕跡状の膝蓋骨と思われる軟骨塊
 Fu(白矢印)：低形成単顆の大腿骨遠位骨端
 FH(白矢印)：大腿骨遠位骨端と関節面を形成しない腓骨骨頭

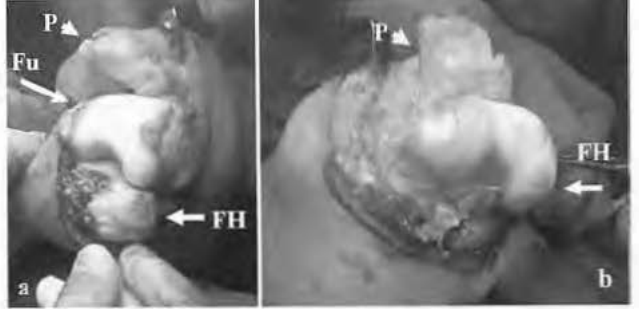


図 6. 症例 1. 左膝術中所見
 a は離断前外側より観察. b は離断後内側より観察
 P(白矢印)：大腿骨と関節面を形成する膝蓋骨
 Fu(白長矢印)：両顆を形成する大腿骨遠位骨端
 FH(白短矢印)：大腿骨遠位外側顆と関節面を形成する腓骨骨頭. b では離断後のため存在しない.

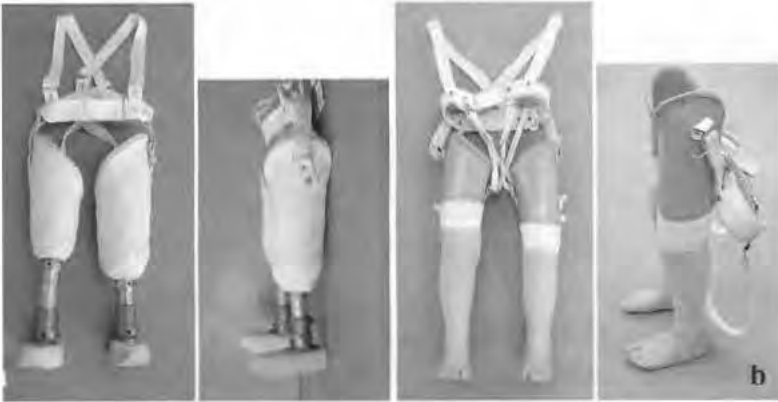


図 7. 症例 1 義足

a：坐骨支持型パイロン仮義足. 肩からのつり下げ式ベルトを用い、大腿長差をパイプ長で調整した。
 b：膝固定型本義足 a と同様に肩からのつり下げ式ベルトを用いた。



図 8. 症例 1 におけるパイロン仮義足での歩行状況. a：平地では両手でバランスを取って歩行した. b：階段昇りの状態(術後 8 週)

は同定できなかった(図 6). 膝離断後、膝蓋骨は大腿顆部と 1 号サージロン糸にて可及的強固な縫合固定を行った。

術後は、坐骨支持型パイロン仮義足を作製して 3 週より歩行訓練を開始した. 4 週で平地歩行が可能となった. 8 週目には手すりを利用しての階段昇降が獲得された(図 7, 8). その後膝固定型本義足にて分回し歩行で移動していたが、術後 10 か月で膝継手付き本義足へ変更した. 術後 2 年 5 か月の現在、平地では膝駆動を利用した歩行がどうか可能となっている. 外来受診ごとに成長に合わせてのソケットおよび筒長の調整を続けている. また、右大腿骨遠位低形成のため、離断術後より大腿長差 2 cm が遺残している(図 9).

症例 2：在胎 29 週、切迫早産のため帝王切開、



図 9. 症例 1 術後下肢所見

a：外見で右大腿長は 2 cm 短
 b：X 線所見では右大腿骨遠位骨端低形成である。



図 10.
症例 2. 9 か月全身所見
Laurin Sandrow 症候群
に報告されている顔面
では血管腫と鼻部低形成。
両手両足鏡像所見, 下腿
の著しい短縮, 両側停留
睾丸が認められる。

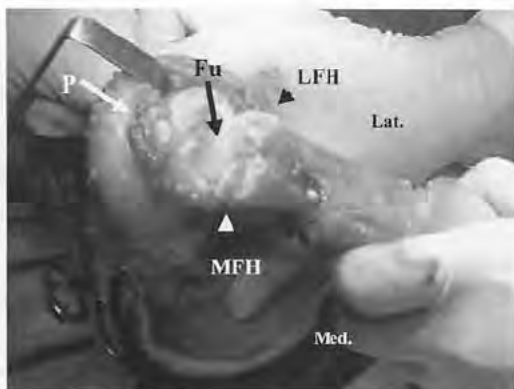


図 12. 症例 2 左膝術中所見. 離断前内側より
観察

P(白矢印): 痕跡状の膝蓋骨と思われる軟骨塊

Fu(黒矢印): 低形成単顆の大腿骨遠位骨端

LFH(黒矢頭): 大腿骨遠位骨端と関節面を形成する外側腓骨骨頭

MFH(白矢頭): 関節面を形成しない外側腓骨骨頭

1, 134 g にて Apgar score 3/6 で出生した男児. 生後 10 日間は呼吸管理を受けたが, その後は全身状態良好で, また精神運動発達遅滞もなく成長している. 家族歴には特記すべきことなし. 出生直後より, 鼻部低形成, 両手足にミット状多合指・多合趾, 両側下腿以下の異常に気づかれた. 当初は手足の状態から Apert 症候群を疑われていたが, その後両側鏡手鏡足を呈していることから, Laurin-Sandrow 症候群類似疾患³⁾と診断された(図 10).

下肢では, 両股関節に異常を認めなかったが, 伸展できない膝関節と下腿の外見は症例 1 と類似していた. しかし, X 線は異なり, 大腿骨遠位顆部は低形成単顆であり, とともに腓骨と思われる 2



図 11. 症例 2 下肢 X 線
両側とも大腿骨遠位骨端は単顆低形成で, 胫骨が完全欠損しており, Jones' 分類 1 a 型である. かわりにほぼ同じ大きさの腓骨が 2 本存在している。

本の下腿骨が両側下腿に存在し, これらは大腿骨に対して後方に落ち込んだ状態であった, 胫骨列形成不全症としては両側とも Jones' 分類 1 a 型に該当した(図 11).

10 か月時に鼻部形成と手指分離手術を前医で受けていた. 当施設には, 3 歳 6 か月時に下肢再建目的で紹介受診となった. しかしながら, 検討の結果, 9 か月後の 4 歳 3 か月時に, 離断術にて治療を行うことに決定した. 術中所見で, 左膝は, 大腿骨遠位顆部が低形成単顆であり, 外側腓骨がこの大腿骨に対して関節面を形成していた. 膝蓋骨と思われる軟骨塊が存在した. 半月板は見あたらず, 痕跡程度の前十字靭帯と後方関節包と癒合した後十字靭帯が存在した. 外側には側副靭帯と思われる靭帯組織が存在したが内側にはなかった(図 12). 対して右側では, 大腿骨に対して内側腓骨が関節面を形成している他は, 左側膝と同様の所見であった. 膝離断後, 膝蓋骨と思われる軟骨塊は大腿顆部と可及的強固な縫合固定を行った.

術後経過は, ほぼ症例 1 同様で, 3 週目にパイロン型仮義足歩行開始, 12 週で膝固定型本義足へ変更した(図 13). さらに術後 8 か月より平地での膝駆動を利用した歩行訓練を開始し, 現在術後 1 年 9 か月に至っている(図 14).

考 察

先天性胫骨列形成不全症の治療に関しては, 重症度, 片側性が両側性に加えて, 患児の生活状態や文化的背景を考慮する必要がある. ここでは, 完全欠損型の Jones' 分類 1 型に関して考察する.

欧米においては, 1 a 型でも 1 b 型でも, 手術回



図 13. 症例 2 における義足での立位

- a : つり下げ式坐骨支持型パイロン仮義足(術後 4 週)
- b : 膝固定型本義足(術後 14 週)での正面像
- c : 同じく背面像。

数、治療期間、患児と家族の負担を考慮して膝離断術と義足歩行の導入が広く認められており、歩行分析結果から膝離断術はエネルギー消費量も少なく選択すべき良い治療法として定着している⁹⁾。Fernandez-Palazzi らは、発展途上国においては、経済的観点から医療的治療期間の短い離断術が第一選択と報告している¹⁾。

一方、日本においては、生活様式が著しく西洋化したが、家屋内で靴を脱ぐ習慣は継続しており、今後も常時靴履きの生活に移行するとは考えにくい。義足の頻繁な脱着は問題となる。また、切断術に対する家族の心理的葛藤は非常に強く、症例 1 の家族の様に患児をつれて全国各地を訪ね回り各施設で同様な意見を聞くことで、ようやく離断術を受容できるようになることも起こりうる。これは、我が国だけの特殊事情でなく、Kara ら⁴⁾のイスラム教文化圏からの報告にもあるように、何らかの方法で患肢温存を希望する文化圏が存在する。

技術的には、片側例の Jones' 分類 1b 型、すなわち膝蓋骨が存在し膝伸展機構が再建できるならば、膝関節は Brown 変法・足関節は距骨内に腓骨を埋め込む方法とともに腓骨中央化をはかる。あるいは足部に関しては Syme 切断にて、機能的再建が可能である⁹⁾。しかし、長期経過観察した Loder⁶⁾は、著しい膝屈曲拘縮が遺残するために結局は離断術に至る症例が多いと報告している。しかし、繰り返しになるが、日本を含めていくつかの文化圏では単純に機能追求だけでは解決できな



図 14. 症例 2 における膝継手付き義足での立位
a : 正面像, b : 側面像, c : 差し込み式(シリコンライナーとピンアタッチメント)を用いることでつり下げ肩ベルトが不要となった。膝継手はセンチュリ TK 1100

い背景を抱えているので、多少機能が劣っても可及的に温存再建を行うことは十分に検討されなければならない。

Jones' 分類 1a 型は、膝伸展機能が存在せず、腓骨中央化手術によっても膝不安定が遺残して著しく機能的に劣り長下肢装具での膝関節安定化が必要となる。したがって 1a 型は片側であっても離断術を選択してよいと考えている。しかしながら、それでも遺残する大腿四頭筋腱膜を一部遠位に転転することで膝伸展機構を再建する戸祭らの報告¹⁰⁾もあるので、検討すべきである。また、Weber¹¹⁾は大腿四頭筋腱の Z 延長と関節包による側副靭帯再建を Brown 変法に加えて行い、さらに Ilizarov 固定器で外固定することで walker を用いるが自力歩行を可能とした 1 例を報告している。

両側 1a 型であれば、再建した下肢は膝関節不安定性ゆえにどちらも荷重肢となり得ないので、離断術および義足により安定した荷重を得る方法が実用的と思われる。それでも、Kara ら⁴⁾はまずは再建術を選択し、不都合があれば思春期以降で離断術を行う方針としている。盛島ら⁷⁾は、両側 1a 型に対して再建も切断も行わず、装具を工夫して 31 歳まで特に支障なく過ごしている症例を報告している。

1a 型と 1b 型混在の場合は、先の戸祭ら¹⁰⁾は 1a 型には前述の方法で 1b 型には通常の Brown 変法で再建し、足部 syme 切断を追加して両側義足を使用しているが、杖なし歩行を獲得したと報告している。症例 1 もこの 1a 型と 1b 型混在で

あったが、家族が十分に離断術と温存治療の利点欠点を検討した上での選択であったので、家族の意向を尊重して膝離断術にて対応した。

短期成績ではあるが、両側離断術後の治療経過は諸家の報告のように、杖なし歩行を比較的短期間に獲得でき良好である。しかし、成長期のためソケットが快適に適合している期間は短く、微調整を繰り返している。また、症例1では大腿長差が存在し、骨端線閉鎖前後に脚長補正手術が必要であろう。このように問題が遺残している。

切断手術の時期も問題となる。異常な下腿が存在していたイメージを持たせないように、できるだけ早期に行うべきとの報告が多い⁵⁾。しかし、我が国では、いまだ切断手術は特殊な治療であり家族が受容するまでの考慮期間は絶対に必要である。さまざまな葛藤を家族が経た上で3歳以降に離断術を選択することも発生しうると思われる。離断術までに、患児は下肢に対してのイメージを獲得していることになる。年長になるほど精神面のサポートを考慮しなくてはならない。医療者側からは、家族だけでなく、患児に対しても離断術に対してのわかりやすく納得いく説明を行うことは、悪性腫瘍においての切断選択の場合と同様に、術後安定した精神状態での歩行訓練を継続するにあたって必須である。

今回、我々は胫骨列形成不全症完全欠損型の2症例に対して膝離断術にて治療を行いその結果も現時点では良好であった。しかし、両側 Jones' 分類 1a 型であっても、診断後ただちに重症度のみにとらわれて膝離断術ありきでなく、前述のようにいくつかの選択枝があり、いずれも否定される治療法でないことをふまえ、治療に当たっては利点欠点を十分に家族とともに検討した上で対応すべきものと考える。

文 献

- 1) Fernandez Palazzi F, Bendahan J, Rivas S : Congenital deficiency of the tibia : a report on 22 cases. J Pediatr Orthop B 7 : 298-302, 1998.
- 2) Jones D, Barnes J, Lloyd-Roberts GC : Congenital aplasia and dysplasia of the tibia with intact fibula. Classification and management. J Bone Joint Surg 60-B : 31-39, 1978.
- 3) Kantaputra PN : Laurin-Sandrow syndrome with additional associated manifestations. Am J Med Genet 98 : 210-215, 2001.
- 4) Kara CS, Toros T : Congenital deficiency of the tibia : a report of 22 cases. J Pediatr Orthop B 10 : 161-163, 2001.
- 5) Loder RT, Herring JA : Disarticulation of the knee in children. J Bone Joint Surg 69-A : 1155-1160, 1987.
- 6) Loder RT : Fibular transfer for congenital absence of the tibia (Brown procedure) In The child with a limb deficiency (Herring JA, Birch JG ed), AAOS, Rosemont, 223-229, 1997.
- 7) 盛島利文, 岩崎光茂, 塩崎 崇 : 切断せずに義足を用いた先天性胫骨欠損症の3例. 日整会誌 77 : 556, 2003.
- 8) Schoenecker PL, Capelli AM, Millar EA et al : Congenital longitudinal deficiency of the tibia. J Bone Joint Surg 71-A : 278-287, 1989.
- 9) Simmons ED Jr, Ginsburg GM, Hall JE : Brown's procedure for congenital absence of the tibia revisited. J Pediatr Orthop 16 : 85-89, 1996.
- 10) 戸祭正喜, 圓尾宗司, 園田万史ほか : 装具装着下での実用的歩行能力を獲得した先天性胫骨完全欠損の2例. 日小整会誌 13 : 49-55, 2004.
- 11) Weber M : A new knee arthroplasty versus Brown procedure in congenital total absence of the tibia : a preliminary report. J Pediatr Orthop B 11 : 53-59, 2002.

Abstract

Knee Disarticulation in a Child with Bilateral Congenital Longitudinal
Deficiency in the Tibia (Jones' type I) : Report of 2 Cases

Hideki Kubota, M. D., et al.

Department of Orthopaedics Surgery, Saga Handicapped Children's Hospital

Here report two cases of a child with bilateral congenital longitudinal deficiency in the tibia, in which both knees were disarticulated, and were fitted with lower limb prostheses. The first case was of a 3-year-7-month old boy with bilateral deformities and bilateral cleft hands. His right leg was classified as type I a, and left leg as type I b, according to Jones' Classification. The second case was of a 4-year-3-month-old boy with bilateral fibular dimelia, bilateral mirror hands and feet, external nasal deficiency and superficial capillary hemangioma over the frontal head. These findings were compatible with those in Laurin-Sandrow syndrome except for the bilateral ulnar dimelia. Both legs were classified as type I a. After extensive discussions with each family, each case underwent disarticulation both of knees, and were fitted with prostheses. Both can now walk without crutches at 4 weeks after disarticulation.