

## Cornelia de Lange 症候群に伴う内反足の 1 症例

福岡県立粕屋新光園整形外科

寺原 幹 雄・福岡 真 二・武田 真 幸

**要 旨** Cornelia de Lange 症候群は特異的な顔貌，四肢の短縮，母指手指の短縮，多発性の関節拘縮，低身長，重度な精神発達遅滞を特徴とする原因不明の疾患である。症例は 12 歳，女児である。出生時に特異的な顔貌と四肢の拘縮を認め，本症候群と診断された。3 歳頃に両内反足変形がはじめて問題となり，前医で 7 歳時にギプス矯正，9 歳時に腓延長術を受けた。しかし，変形が残存し，痛がって歩かないため当園を初診した。三関節固定術で矯正を行い，自宅内での裸足歩行，学校内や屋外での市販靴での歩行が可能となった。

### はじめに

Cornelia de Lange 症候群は，特異的な顔貌(長く密生した眉毛・睫毛，上を向いた小さな鼻，等)，四肢の短縮，母指手指の短縮，多発性の関節拘縮(肘・膝屈曲拘縮，尖足，等)，低身長，重度な精神発達遅滞を特徴とする原因不明の疾患である。我々はこの症候群に伴う内反足を治療する機会を得たので文献的考察を加えて報告する。



図 1. 手術前の歩行時の普通写真

### 症例呈示

**症 例** : 12 歳，女児

**主 訴** : 右足内反変形，歩行障害

**家族歴** : 特記すべきことはない。

**合併症** : 感音性難聴

**現病歴** : 在胎 38 週 1,700 g で出生した。特異的な顔貌(長く密生した眉毛と睫毛，上を向いた小さな鼻，薄い口唇)と四肢の拘縮(肘・手関節・母指・手指・膝・足の拘縮)を認め，本症候群と診断された。発達歴は，予定 4 か月，寝返り 12 か月，四つ這い・つかまり立ち 4 歳，歩行 6 歳で，重度

の精神発達遅滞(推定 IQ20 以下)を認めた。

両側内反足に対し，3 歳時にテーブ固定，6 歳で歩行開始した際に靴型装具，7 歳でギプス矯正を前医で受けたが矯正されなかった。9 歳時にはアキレス腱延長および後脛骨筋腱延長術と思われる手術を前医で受けた。しかし変形が残存し，第 5 中足骨基部に胼胝を形成し痛がって歩かないため当園を初診した。

**初診時所見** : 自宅内は四つ這いで移動し，学校では先生と手をつないで数 m の歩行が可能であった。歩容は，両股関節は軽度外転外旋，両足

**Key words** : Cornelia de Lange syndrome (Cornelia de Lange 症候群)，clubfoot (内反足)，triple arthrodesis (三関節固定術)

**連絡先** : 〒 811-0119 福岡県粕屋郡新宮町緑ヶ浜 4-2-1 福岡県立粕屋新光園整形外科 寺原幹雄 電話(092)962-2231  
**受付日** : 平成 19 年 4 月 16 日



図 2. 手術前, 右足部 X 線像

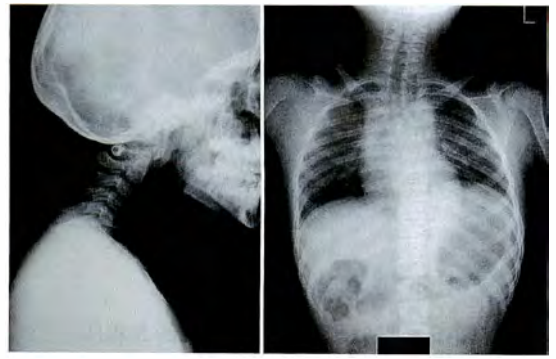


図 3. 頰椎・胸椎 X 線像



図 4. 手術前, 両股関節・下腿 X 線像



図 5. 手術前, 右足部矯正時普通写真

は内反しとくに右に顕著であった(図1)。両下腿の筋萎縮が著明で、腱反射は膝蓋腱反射が両側とも亢進、アキレス腱反射は右が消失、左が正常であった。身長は 105.5 cm で 4~5 歳相当で低身長であった。声は低くうなるようで本症候群に特徴的であった。

**単純 X 線像:** 右足部は踵骨の内反と舟状骨の内転が高度で MTB 角は  $25^{\circ}$  であった。尖足も残存していた(図 2)。他の部位では、頰椎は第 2 頰椎以下が後弯し第 1 頰椎は過伸展していた。胸椎では第 3 胸椎から第 8 胸椎にかけて左凸の軽度の側弯を認めた(図 3)。股関節は、腸骨稜の発達不良で、閉鎖孔は縦長く骨盤の後傾が疑われた。また外反股も認めた。両下腿は、大腿骨に比べ下腿骨の短縮が顕著で、脛骨中枢には軽度の内反変形を認めた(図 4)。

**手術および術後経過:** 足部は固く、最大矯正しても、内反・内転・凹足いずれも矯正が不十分であった(図 5)。年齢が 12 歳であること、再手術であることから三関節固定術を行った。尖足は比較

的軽度で、前医でアキレス腱延長が行われていたためアキレス腱延長術は併用しなかった。6 週間のギプス固定の後、短下肢装具で立位・歩行練習を開始した。術後 11 週で問題なく骨癒合が得られた。内反・内転・凹足とも矯正され plantigrade な足が獲得された。MTB 角は  $61^{\circ}$  であるが thigh-foot angle は  $0^{\circ}$  であった(図 6)。装具による屋内歩行が可能になり退院した。術後 1 年 7 か月の現在、自宅内の裸足歩行、学校内の市販靴での独歩が可能で、屋外も 20~30 m の歩行が可能になっている(図 7)。

## 考 察

Cornelia de Lange 症候群は、1933 年に Cornelia de Lange が報告した原因不明の症候群で、特異的な顔貌、重度の精神発達遅滞、四肢の短縮や、母指・手指の短縮、多発性の関節拘縮および低身長を特徴とし、内科的な合併症として心奇形や消化器系の異常を認めることも多い。

Joublin らは 1982 年に本症候群の 6 例を報告し、整形外科的な合併症として、肘屈曲拘縮、母指中手骨短縮、膝屈曲拘縮、尖足、足趾変形を指摘している<sup>3)</sup>。この報告の中で尖足を 3 例に認め、1 例にアキレス腱延長を行っている。Ro-



図 6. 三関節固定術後，右足部 X 線像



図 7. 術後 1 年 7 か月の歩行時の普通写真

posch らは 2004 年に 34 例を報告し，上肢では肘屈曲拘縮，母指中手骨短縮，小指中節骨短縮，指列欠損，下肢では股関節屈曲拘縮，膝関節屈曲拘縮，尖足，内反尖足，脊椎では乳児性側弯を報告している<sup>1)</sup>。この報告でも下肢の変形拘縮の中で，尖足が 9 例と最も多く，そのうち 7 例はストレッチと短下肢装具で治療され，残る 2 例は高度の内反尖足で後内側解離が行われ問題なく治癒している。

本邦では，赤木らが 1994 年に随意性股関節脱臼の 8 歳女児を報告し，1 年間の経過観察で脱臼頻度は減少したと述べている<sup>2)</sup>。合六らは 1996 年に両先天性股関節脱臼の 1 例を報告している<sup>3)</sup>。4 か月時にリーメンビューゲル装具を装着し，左股は整復されたが，右股は整復されず，10 か月時にオーバーヘッドトラクションを行い両股の整復を得ている。その後左側は再脱臼したがが放置していたところ，1 歳 8 か月で自然整復が得られている。このような経過から，赤木，合六とも，本症候群の股関節脱臼の原因は，関節弛緩，筋緊張低下，筋力の未発達と考察している。高木らは 2007 年に本邦の本症候群「親の会」に対し，四肢の機能障害・形態異常についてのアンケート調査を行っている<sup>3)</sup>。その中で，足・趾の形態異常は 78 足中 36 足 (46%) に認めたが，手術を受けた症例はなかった。

今回呈示した症例での徒手矯正できない固い足部や筋萎縮が強い下腿という所見は，先天性内反足の重度例あるいは先天性多発性関節拘縮症に類

似していた。年長であること，腱延長術後の再発例であること，そして変形が高度であったことから三関節固定術を行い，良好な結果を得た。本症例の足部変形は Cornelia de Lange 症候群の足部変形の中では高度，難治性であったと思われる。本症候群においても高度な足部変形に対しては手術治療も適応となり得る。

#### まとめ

Cornelia de Lange 症候群に伴う内反足の 12 歳，女児に三関節固定術を行い，良好な結果を得た。

#### 文 献

- 1) 赤木繁夫，笹井邦夫，渡辺治彦ほか：随意性股関節脱臼を伴った Cornelia de Lange 症候群の 1 例。整形外科 45：343-346, 1994.
- 2) 合六孝広，斎藤成樹，山下敏彦ほか：Cornelia de Lange 症候群に合併した先天性股関節脱臼の 1 例。関節外科 15：495-497, 1996.
- 3) Joubin J, Pettrone CF, Pettrone FA : Cornelia de Lange's syndrome : a review article (with emphasis on orthopedic significance). Clin Orthop 171 : 180-185. 1982.
- 4) Roposch A, Bhaskar AR, Lee F et al : Orthopaedic manifestations of Brachmann-de Lange syndrome : a report of 34 patients. J Pediatr Orthop B 13 : 118-122. 2004.
- 5) 高木岳彦，高山真一郎，日下部 浩ほか：Cornelia de Lange 症候群の四肢形態異常に関するアンケート調査。日小整会誌 16:11-15, 2007.

## ***Abstract***

### Clubfoot Associated with Cornelia de Lange Syndrome : A Case Report

Mikio Terahara, M. D., et al.

Department of Orthopaedic Surgery, Shinkoen Handicapped Children's Hospital

Cornelia de Lange Syndrome (CDLS) is a disorder of unknown cause that is recognized on the basis of a characteristic face in association with growth retardation, mental retardation, short stature and, limbs anomalies. Here, we report the case of a 12-year-old girl. She was born at 38 weeks gestation at 1.7 kg, and diagnosed then with CDLS. Her major orthopedic problem was clubfoot. Conservative treatment and tendon lengthening were unsuccessful. We then performed triple arthrodesis for the clubfoot deformity in the right foot, and she achieved plantigrade foot and stable walking. Surgical intervention for musculoskeletal anomalies in patients with CDLS should be considered in selected cases, when a clear benefit in function can be expected.