

先天性筋緊張性ジストロフィーの内反足に対する治療経験

北海道立子ども総合医療・療育センター整形外科

藤 田 裕 樹・岡 田 葉 平・柏 隆 史
黄 金 勲 矢・瀧 村 浩 介・松 山 敏 勝

要 旨 先天性筋緊張性ジストロフィー(以下, CMD)患児で両内反足を呈した症例に対して, 四つ這い以前の運動早期に Ponseti 法に準じた治療を行った。その結果, 術後に運動発達の進展が得られた。患児は3例で全例女児である。初診時の平均年齢は1歳1か月であった。平均6.3回のギプス矯正後, 全身麻酔下にアキレス腱皮下切腱術を行った。術後は短下肢装具を作製して足部管理を行った。術前後の側面X線では脛距角が平均115°から50.3°と改善がみられた。Pirani スコアは平均5.1点から0.3点に改善を認めた。全例で術後は伝い歩き以上と運動の促進を図ることができた。CMDにおける内反足変形に対して, 早期からの Ponseti 法の介入は発達の促進の可能性があったと思われる。

目 的

先天性筋緊張性ジストロフィー Congenital Myotonic Dystrophy(以下, CMD)は, 四肢遠位筋優位の萎縮, 関節拘縮のため足部変形をきたしやすい常染色体優性遺伝を呈する疾患である。今回我々は両内反足を呈した四つ這い開始前の運動レベルにある3例のCMD患児に対して早期より Ponseti 法に準じた治療を施行した。この研究の目的は, 内反足を呈したCMD患児における早期治療介入の有効性を検討することである。

対象と方法

CMD患児は3例6足である。全例女児で, 初診時の平均年齢は1歳1か月(5か月~2歳2か月), 平均のギプス巻き替え回数は6.3回(6~7回), 術後の平均経過観察期間は413日であった。治療プロトコールとして, 最初に短期母子入院

で初回の矯正ギプス治療を行い, 合わせてギプス管理, マッサージ等の指導を行った。その後は毎週外来で Ponseti 法に準じた矯正ギプス治療を行った。6~7回の矯正にて前足部が徒手的に外転位に矯正されることを確認し, 全身麻酔下にアキレス腱皮下切腱術を行った。

術直後も矯正ギプスで中間位保持を継続して, その後作製した短下肢装具の終日装着を指導した。患児が介助立位可能になる時期に合わせて足関節継手を付加した短下肢装具に変更した。

評価方法は, 足部の評価として Pirani スコア(6点満点)を採用した。外側縁の彎曲, 足底中央の皺, 距骨頭の被覆といった中足部スコア, 後足部スコアとして踵後側の皺, 尖足の程度, 踵骨の触知の有無で採点した。X線評価では側面像の脛距角 Tibio-Talar(以下, TiT)角, 脛踵角 Tibio-Calcaneal(以下, TiC)角を計測した。患児の運動発達の評価はビデオ撮影に基づき発達指標で表した。

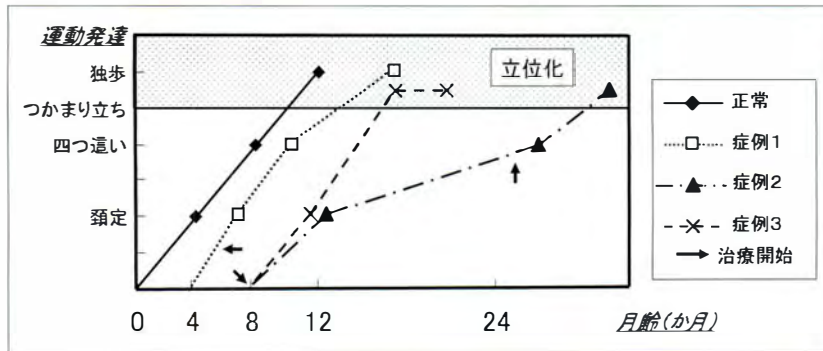
Key words : congenital myotonic dystrophy (先天性筋緊張性ジストロフィー), clubfoot (内反足), Ponseti method (Ponseti 法), motor development (運動発達)

連絡先 : 〒006-0041 北海道札幌市手稲区金山1条1-240-6 北海道立子ども総合医療・療育センター整形外科
藤田裕樹 電話(011)691-5696

受付日 : 平成21年2月26日

表 1. 症例一覽

	初診時年齢	Pirani スコア(左右平均)		X 線評価(左右平均)				運動発達	
				TiT 角		TiC 角			
		術前	術後	術前	術後	術前	術後	術前	術後
症例 1	5 か月	5.25	0	159	109.5	120.5	55	定額なし	独歩可能
症例 2	2 歳 2 か月	5	0.5	162	97.5	121.5	45.5	四つ這い不可	伝い歩き可能
症例 3	7 か月	5	0.5	156.5	117	102.5	50.5	四つ這い不可	伝い歩き可能
平均	1 歳 1 か月	5.1	0.3	159	108	115	50.3		

図 1.
運動発達の推移

結 果

Pirani スコアは、術前平均 5.1 点から最終観察時の平均は 0.3 点と著明に改善を認めた。

X 線評価では、TiT 角は術前平均 159° が、最終観察時では 108° 、TiC 角も術前 115° が術後 50.3° へと著明な改善を認めた(表 1)。運動発達の評価では、症例 1 において治療開始時は未頸定であったが、最終観察時は独歩が可能となり、症例 2, 3 においても治療開始前は四つ這いが不可能であったが、最終観察時伝い歩きレベルまで発達がみられた(図 1)。

代表症例

症例 1：2 歳 1 か月，女児

現病歴：妊娠経過中の特記事項なし。在胎 38 週，2,845 g，帝王切開にて出生した。出生直後より筋緊張低下，哺乳障害，チアノーゼを認め NICU に搬送となった。入院後に CMD を疑い，遺伝子検査を施行したところ，CTG リピート数が 1300 回で CMD と診断された。出生後の 5 か月時に当科に初診となった。

家族歴：母親の CTG リピートも 500 回を示した。
初診時所見：未頸定，顔貌は特徴的なテント状

の上口唇を呈し，足部は内側およびアキレス腱部に深い皮溝があり，両尖内反凹足変形を呈していた(図 2)。母親の合意のもと，1 週間の母子入院で初回矯正ギプス治療を行った。その後は外来で計 6 回の矯正ギプスを施行した。前足部が徒手的に外転位に矯正されることを確認したのち，全身麻酔下に両アキレス腱の皮下切腱術を行った。術後は前述のプロトコルに従い下肢装具を作製してリハビリをすすめた。術後 475 日，2 歳 1 か月の現在装具なしでも独歩が可能なレベルまで運動発達が得られた(図 3)。

考 察

CMD は，新生児期の筋緊張低下や，顔面神経麻痺およびテント状の上口唇を伴う特有な顔貌，精神発達遅滞を呈する常染色体優性遺伝である。19 番染色体上の長腕に位置する myotonin protein kinase 遺伝子の 3' 非翻訳領域の 3 塩基(CTG)の反復配列が原因とされ，反復回数と重症度が相関する。反復回数は一般に 5～30 回を正常とし，50 回以上を異常増幅としている。また患児の母親が成人型の筋緊張性ジストロフィーを罹患している場合には，より重症化する要因となっていることも知られ，その際は患児の CTG 反復配

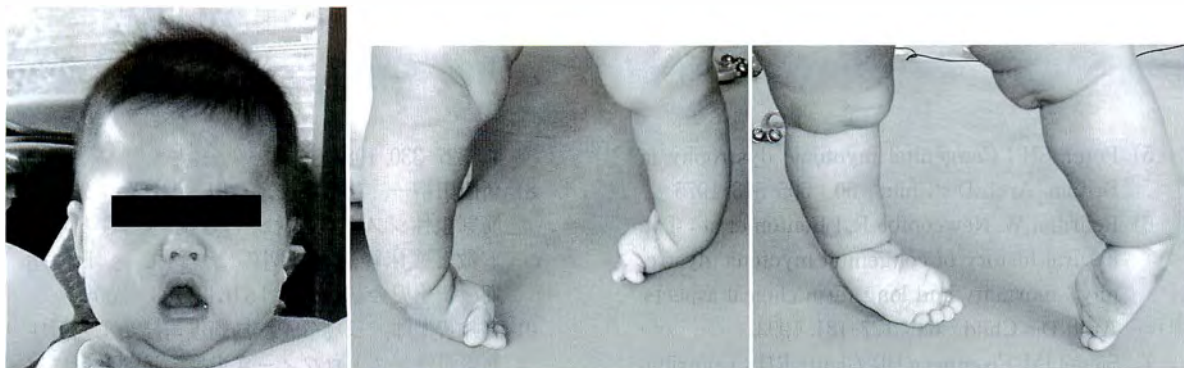


図 2.

a : テント状の上口唇を呈した特徴的な顔貌
b, c : 足部内側およびアキレス腱部に皮溝を呈した内反足

列が高率に 1000 回以上を呈する⁸⁾。

足部変形の成因については筋の構成線維の変化が足部内在筋の形態異常につながり、その結果内反足を呈しやすいとする疾患特異的な成因²⁾⁷⁾のほか、若井¹⁰⁾は尖足による歩行障害増悪例に対して脊髄病変の関与を指摘している。発症頻度に関しては Peter⁵⁾は 70 例中の 33 例に、Reardon ら⁶⁾は 115 例中の半数に足部変形を認めたとし、いずれの報告でも高い有病率を示している。

しかし CMD に合併した内反足に対する治療法、その時期に関しては未だ統一された見解はない。Jhosefin ら¹⁾は疾患ゆえの易再発性に対して広範の筋解離や、骨成熟後の三関節固定の必要性について述べ、一方で鳥井ら⁹⁾は最小限の手術侵襲にとどめ過度の矯正について警鐘し、加えてその時期は立位開始前後が望ましいと報告している。自験例では、いずれの症例も重度な足部変形のため、矯正ギブス固定治療の限界を感じ、全例アキレス腱の皮下切腱術を要した。今回の我々の 3 例の手術時期は四つ這い開始前であったが、その結果は術後に著明に運動発達が改善して、下肢装具での立位化への誘導が可能となった。

Ponseti 法は多発性関節拘縮症、脊髄髄膜瘤、Larsen 症候群に伴う症候性の重度な内反足変形にも有効とされている³⁾。しかし Matthew ら⁴⁾が報告しているように神経筋疾患においては初期矯正が良好であっても数年後の再発例もみられることより今後も再発に対しての慎重かつ継続的な評価が必要である。



図 3. 術後装具なしでの独歩が可能となった。

結 語

- 1) 内反足を呈した CMD 患者 3 例 6 足に対して Ponseti 法による治療を施行した。
- 2) 術後は良好な足部矯正とその維持が得られた。
- 3) 本症例において Ponseti 法は有効な治療であると思われた。

文 献

- 1) Jhosefin DP : Myotonic dystrophy. In Neuro-muscular Disorders. Campbell's Operative Orthopaedics 9th ed. Vol. 4. 4064, 1998.
- 2) Handelsman JE. Badalamente MA : Neuro-muscular Studies in Clubfoot. J Pediatr Orthop 1 : 23-32, 1981.
- 3) Ponseti I : 先天性内反足 : Ponseti による治療法 第 3 版. Global-HELP Organization, 2006.
- 4) Matthew EL, Jose AM : NEUROMUSCULAR DISEASE AS THE CAUSE OF LATE CLUB-FOOT RELAPSES : REPORT OF 4 CASES. The Iowa Orthopedic Journal 27 : 82-84, 2007.

- 5) Peter SH : Congenital myotonic dystrophy in Britain. Arch Dis Child 50 : 505-513, 1975.
- 6) Reardon W, Newcombe R, I Fenton et al : The natural history of congenital myotonic dystrophy : mortality and long term clinical aspects. Arch Dis Child 68 : 177-181, 1993.
- 7) 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.
- 8) 新飯田裕一, 若松章夫, 石川 淑ほか : 先天性筋緊張性ジストロフィーの3例—CTG リピート数と臨床経過との関係について—, 日周産期・新生児会誌 44(4) : 1164-1168, 2008.
- 9) 鳥井智太郎, 三島令子, 島崎俊司ほか : 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, 日小整会誌 15 : 1-5, 2006.
- 10) 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

Treatment for Clubfoot in Congenital Myotonic Dystrophy

Hiroki Fujita, M. D., et al.

Hokkaido Medical Center for Child Health and Rehabilitation

We report good clinical results from using Ponseti's method for treating clubfoot in children younger than 4 years old with congenital myotonic dystrophy. The patients were all female infants with an average age of 13 months at their first visit. We applied corrective casting an average of 6.3 times, and performed percutaneous heel cord lengthening under general anaesthesia. Postoperatiely we applied a plastic ankle-foot orthosis. In all three cases we achieved good motor development. On plain radiographs, the TiT angle of the ankle joint decreased from 115° to 50.3°, and the Pirani score was improved from 5.1 points to 0.3 points. The Ponseti method was effective for treating clubfoot in this disorder even at this early stage, and motor development was preserved.