

Russell-Silver 症候群を含む片側低形成の 4 例

総合太田病院整形外科

谷村 絵里・朝長 明敏・竹島 昌栄
小倉 洋二・藤江 厚廣

要旨 検診での早期スクリーニングにおいて、片側低形成の報告例は少ない。今回、乳児検診において、基礎疾患を含んだ片側低形成 4 例を経験したので報告する。症例は、初診時月齢 1 か月から 8 か月で全例女児であった。2 例で先天性股関節脱臼を疑い、1 例は厚手オムツ装着指導を施行し脱臼の所見は消失した。もう 1 例は Riemenbügel を装着した。しかし 2 例とも経過中に脚長差が出現し、下肢片側低形成と診断した。この 2 例のうち後者は、小児科にて Russell-Silver 症候群と診断され、もう 1 例は原疾患精査中である。他の 2 例は先天性股関節脱臼の所見はみられなかったが、SMD・骨長に左右差がみられたため、骨長評価を継続していたが、いずれも脚長差は消失した。以上より、先天性股関節脱臼疑いでの経過観察例では、最終的な診断が片側低形成であった症例も存在し、そのような例では基礎疾患の存在も念頭に置く必要があると考えられた。

序文

乳児検診での早期スクリーニングにおいて、先天性股関節脱臼と診断し経過観察している症例は数多くみられるが、片側低形成例の報告はいまだに少ない。今回、我々は経過観察中に下肢片側低形成であった 4 症例を経験し、1 例では基礎疾患を認めたので、若干の文献的考察を加えて報告する。

症例

症例 1 : 2 歳 8 か月, 女児

主訴 : 4 か月検診時脚長差

家族歴 : 遺伝病・近親結婚, 流産歴等特記事項なし

出生 : 在胎 39 週 3 日, 子宮内発育遅延あり

現病歴 : 4 か月検診時に脚長差を指摘され、当

院整形外科を紹介受診した。初診時所見では開排制限・Click 等は認めなかったが、右凹の臀筋非対称, Allis sign 陽性, Shenton・Calvé line の不整がみられた。先天性股関節脱臼の疑いにて、5 か月時に Riemenbügel 装具(以下, RB)を装着した。しかし経過中に股関節所見は改善がみられたものの、脚長の左右差が目立ちはじめ、9 か月時に右下肢形成不全と診断し、RB を除去した。併診中の小児科において、1 歳 8 か月時に後述する Russell-Silver 症候群の主要症状を満たし、同症候群と診断された。2 歳 4 か月時には、主要症状である身長体重の発育障害と、四肢実測長左右差(図 1)、逆三角形顔貌(図 2)と小指内弯を認めた。その他の臨床症状では顔面側弯, Cobb 角 11° の脊柱側弯を認めた。X 線所見では、上肢長は上腕骨約 0.7 cm, 橈骨約 0.7 cm ずつの右側の短縮を、下肢長は大腿骨長約 1 cm, 胫骨長約 0.7 cm ずつ

Key words : Russell-Silver Syndrome(Russell-Silver 症候群), limb length discrepancy(四肢長不均等), hemihypoplasia(片側低形成)

連絡先 : 〒 211-0035 神奈川県川崎市中原区井田 2-27-1 川崎市立井田病院整形外科 柴谷絵里 電話(044)766-2188
受付日 : 平成 22 年 2 月 26 日



図 1. 症例 1: 下肢 SMD では右に 2 cm の, 上肢の実測長で右に 1.4 cm の短縮を認めた.



図 3. 症例 1: 身体所見と同様に大腿骨長約 1 cm, 脛骨長約 0.7 cm ずつの右側の短縮と右 α 角 28° の軽度の白蓋形成不全も認めた.

の右側の短縮を認め, 有意な四肢骨長差を認めた. また, 右 α 角 28° と軽度白蓋形成不全を認めるものの, Shenton・Calvé line は改善傾向にあった(図 3). 2 歳 8 か月時点では脚長差が 2 cm だが, 小走りができる等 ADL は保たれているため, 特に装具等の処置はせず経過観察とした.

症例 2: 1 歳 6 か月, 女兒

主 訴: 1 か月検診時脚長差

家族歴: 遺伝病・近親結婚・流産歴等特記事項なし

出 生: 在胎 39 週 0 日, 子宮内発育遅延なし



図 2. 症例 1: 前顎が突出した逆三角形顔貌, 顔面側弯を呈す.

現病歴: 1 か月検診時に脚長差を指摘され, 当院小児科より当科に紹介された. 初診時には左 Allis sign 陽性ながらも臀筋の左右差は認めず, Shenton・Calvé line の不整も認めなかった. しかし, X 線上大腿骨長の 1.2 cm の差を認めた. 先天性股関節脱臼とは診断しがたく, RB は装着せず厚手オムツ装着にて, 3 か月おきに経過観察していたが, その後下肢の脚長差が増悪してきた. 上肢長の差は認めなかった. 1 歳 3 か月時に身身体体重ともに発育障害を認めないが Allis sign は陽性(図 4), 下肢 SMD で左に 3.2 cm の短縮を認めた. X 線所見でも, 大腿骨長約 2.1 cm, 脛骨長約 0.6 cm の左の下肢骨長短縮や白蓋形成不全も認めた(図 5). 1 歳 6 か月時にて, 補高靴を作成し脚長差のさらなる変化について経過観察とした.

症例 3: 1 歳 3 か月, 女兒

主 訴: 下肢運動左右差

家族歴: 遺伝病・近親結婚・流産歴等特記事項なし

現病歴: 母親が「左右の足の動かし方が違う」と, 月齢 3 か月ごろに気付き, 4 か月で当院を受診した. 初診時には身体所見・X 線所見ともに股関節の異常所見は認めなかったが, X 線計測上, 大腿骨長 0.4 cm, 脛骨長 0.6 cm の差を認めた. しかし, 6 か月時には下肢長差が X 線上 0.2 cm と改善した. 9 か月時では, 脚長差を認めなかった. 1 歳時では, 身長体重ともに発育障害はなく, 下肢長も大腿骨・脛骨ともに差を認めなかった.

症例 4: 1 歳 8 か月, 女兒

図 4.
症例 2
Allis sign 陽性



図 5.
症例 2
大腿骨長約 2.1 cm, 脛骨長約
0.6 cm の左の短縮と, 両側 α 角
30° の白蓋形成不全を認めた.



表 1.
脚長差をきたす疾患や原因の分類
(文献 2 より引用・改変)

| 脚長短縮の原因 | 脚長増加の原因 |
|----------------------|------------------------|
| 先天性肢欠損 | 外傷後過成長 |
| 先天性大腿骨欠損症 | 大腿骨骨幹部骨折 |
| 先天性腓骨欠損症 | 脛骨骨幹部骨折 |
| 脛骨列欠損 など | 軟部組織過成長症候群 |
| 神経学的要因(非対称性神経学的疾患) | 神経線維腫に伴った巨人症 |
| 片側脊髄髄膜瘤 | Klippel-Trénaunay 症候群 |
| ポリオ後遺症 | Beckwith-Wiedemann 症候群 |
| 片麻痺, 片側性末梢神経障害 | Proteus 症候群 |
| 外傷性 | 特発性片側肥大 |
| 変形治癒 | 関節炎 |
| 骨折後骨端線成長障害 | |
| 他の後天的骨端線成長障害 | |
| 感染 | |
| 腫瘍 | |
| (内軟骨腫, 骨軟骨腫, 単胞性骨嚢胞) | |
| 放射線照射後 | |
| Blount 病 | |
| ペルテス病 | |
| 片側萎縮 | |
| 特発性片側萎縮 | |
| Russell-Silver 症候群 | |
| 片側性内反足 | |
| 先天性下腿偽関節症 | |

主 訴：大腿皮膚溝非対称

家族歴：遺伝病・近親結婚・流産歴等特記事項
なし

現病歴：大腿皮膚溝が対称でないとも月齢 8 か月時に近医より紹介受診した。初診時は大腿皮膚溝が非対称であることと, SMD で右約 1 cm, X 線計測上, 大腿骨長 0.1 cm, 脛骨長 0.3 cm の短縮を認めたこと以外は, 身体所見・X 線所見ともに股関節の異常所見は認めなかった。しかし, 脚長差評価を継続していた 11 か月時には, 初診時に

認めた下肢長差も改善しており, X 線所見において下肢長も大腿骨・脛骨ともに差を認めなかった。

考 察

脚長差をきたす疾患や原因は, 表 1 のように分類され²⁾, その中に我々が経験した Russell-Silver 症候群が含まれている。Russell-Silver 症候群とは, -1 SD 以下の子宮内発育遅延と出生後の -1 SD 以下の低身長を呈し, 顔面・四肢左右非対称, 前額が突出した小さい逆三角形顔貌や小指

短小内弯等の特徴的な徴候を示す症候群である。1953年にSilverらが2例、1954年にRussellらが5例報告し、その後1999年にPriceらがこの上記徴候のうち3項目を満たす疾患である、と暫定的に診断基準をまとめた⁶⁾。頻度は報告例だけで1/5万人~1/10万人といわれているが、実際にはさらに多いと考えられている。また、約10%の症例に7番染色体の母性片親性ダイソミーが認められると報告され、他にも常染色体優性遺伝、常染色体劣性遺伝、X染色体連鎖遺伝家族例と考えられる家系例も報告されており、これらから遺伝的素因も示唆されている⁴⁾。

1950年代の報告では性腺の異常、すなわち尿中ゴナドトロピンの上昇なども診断基準と考えられていたほど、臨床症候として出現する率が高い。上記診断基準の他にも思春期早期発来や感冒時・空腹時の低血糖などの臨床症状を呈することがある。

整形外科的には四肢左右非対称(92%)、手指内弯(76%)の他、側弯症(36%)、骨年齢の遅延(72%)、合趾症(20%)、先天性股関節脱臼(12%)の合併を認めるとの報告がある¹⁾。

臨床的には、各徴候に対して治療が必要となればそれに対症的に行っていくことが基本となる。本症における発育遅延は成長ホルモンの分泌不全ではないが、成長ホルモンの低値を認めれば補充療法を行うこともある。脚長差の程度の報告例は様々で、予想される成長終了時の脚長差を評価することは困難である。脚長差そのものの治療適応の明確な指針はないが、2 cm未満の脚長差ではそのまま経過を観察し、2 cm以上の差は足底板で補高を行い、3 cm以上の差が生じた場合に創外固定などによる骨延長術を考慮することが推奨されている⁵⁾。

今回、我々が経験した4症例中2例が基礎疾患

なく経過観察中に脚長差が消失した。過去の報告では、2 cm以内の脚長差であれば自然消失が期待される、とあるが³⁾、我々が遭遇する検診にて脚長差が見逃ごされ、経過観察されずに経時的に差が消失している例も存在することが示唆される。この変化については更なる調査、検討が必要であると思われた。

結 論

先天性股関節脱臼の診断にあたっては、実際には片側低形成である場合、あるいはそれら2疾患を合併している場合もあり、そのような症例ではRussell-Silver症候群のような基礎疾患の存在も念頭に置く必要があると考える。

(患者の家族は、得られた写真やデータが掲載されることについて説明を受け、その内容について同意を得ている。)

文 献

- 1) Abraham E, Altiok H, Lubicky JP: Musculoskeletal manifestations of Russell-Silver syndrome. *J Pediatr Orthop* 24(5):552-564, 2004.
- 2) Tachdjian MO: *Pediatric Orthopaedics*. 3rd edition. *Limb Length Discrepany*. Saunders, p. 1039-1041, 2002.
- 3) Vitale MA, Choe JC, Sesko et al: The effect of limb length discrepancy on health-related quality of life: is the '2 cm rule' appropriate? *J Pediatr Orthop* 15(1):1-5, 2006.
- 4) 小崎健次郎, 吉橋博文: Silver-Russell syndrome. 別冊日本臨床 先天異常症候群辞典(下), 日本臨床社, 大阪, p.635-637, 2001.
- 5) 藤井敏男: 下肢長不均等を来たす疾患. 小児整形外科の実際. 南山堂, 東京, p.170-172, 2008.
- 6) 矢田 浩: Russell-Silver症候群の1例. *臨整外* 29(9):1033-1036, 1994.

Abstract

Hemihypoplasia in Four Infants Including One with Russell–Silver Syndrome

Eri Tanimura, M. D., et al.

Department of Orthopaedics Surgery, Ota General Hospital

We report four cases of hemihypoplasia in four infants including one with Russell–Silver syndrome. Hemihypoplasia rarely is seen during routine early screening, as in these four cases. The four cases involved four females with an age range of 1–8 months at first presentation. Two cases involved congenital dislocation of the hip. another case was applied a thick diaper, and the other case a Riemenbügel bandage. During follow-up we noticed a difference in leg lengths, and diagnosed hemihypoplasia. In one of these cases, a pediatrician had diagnosed Russell–Silver syndrome, and another case did not show an underlying disease. The other 2 cases showed no congenital dislocation of the hip. However we continued follow-up because laterality was found by SMD and leg length. Over time the difference in leg lengths disappeared in both cases. We concluded that in young cases of congenital dislocation of the hip the apparent discrepancy in leg lengths can disappear with time. Also we noted that an underlying disease may also need attention.