

足関節部に発生した Dysplasia epiphysealis hemimelica の 1 例

杏林大学医学部整形外科学教室

青 柳 貴 之・森 井 健 司・望 月 一 男

要 旨 2 年にわたる右足関節部の腫瘍と足関節の可動域制限を主訴とする、6 歳男児に発生した比較的まれな dysplasia epiphysealis hemimelica の 1 例を経験した。右足関節部に直径 5 cm 大の骨性隆起と、関節可動域制限があり、単純 X 線像と CT では胫骨遠位端および距骨と連続する 2 か所の病変を認めた。

確定診断と関節可動域制限の改善を目的に切除術を施行した。病理組織学的には骨軟骨腫に類似していたが、距骨および胫骨遠位骨端部から発生していたことから、dysplasia epiphysealis hemimelica と診断した。術後関節可動域制限と歩容の改善が得られた。

はじめに

Dysplasia epiphysealis hemimelica (以下, DEH) は一般的に片側肢の長管骨の骨端部・関節内や距骨など扁平骨に発生する骨軟骨の過形成である。発症年齢は大部分が幼少期で、男児の足部に多く見られる。病理組織学的には軟骨帽を有する良性疾患であり、骨軟骨腫に一致する。今回、切除術によって足関節の良好な機能回復を得た比較稀な DEH の 1 例を経験したので報告する。

症 例

症 例 : 6 歳, 男児

主 訴 : 右足関節前方の腫瘍と可動域制限

現病歴 : 4 歳頃から母親は主訴に気付いていたが経過を見ていた。しかし、腫瘍は次第に増大し、歩行中にしばしば転倒するようになったため平成 19 年に当科を受診した。

既往歴 : 特記すべきことなし

初診時所見 : 全身状態に明らかな異常はなかった。右足関節前方には、可動性のない直径約 5 cm

の辺縁不整な球状の骨性隆起を認めた。自発痛、圧痛はなく、局所に発赤、熱感もなかった(図 1)。足関節の可動域は自動運動、他動運動ともに背屈 -15°であった。

画像所見 : X 線正面像(図 2-a)では胫骨内側遠位骨端部に、側面像(図 2-b)では距骨前方に骨化を思わせる異常陰影を認めた。CT(図 3)では距骨前方に石灰化を伴う異常陰影を認めた。両側膝関節や左足関節に、単純 X 線像では異常所見はなかった。

臨床検査 : 特に異常所見はなかった。

以上により良性の骨軟骨性病変を疑って切除術を行った。

手術所見 : 約 12 cm の足関節前方縦切開にて進入し、右足関節を展開した。関節包内には距骨に連続した直径約 40 mm × 40 mm, 厚さ 15 mm, 表面が軟骨様の辺縁不整な球状の骨性病変を認めた(図 4)。これとは別に足関節内側にも胫骨と連続する同じ性状の直径約 10 mm の骨性隆起を認めた。関節包との癒着はなく、滑膜は軽度茶褐色に変色していた。関節軟骨を損傷しないように注意

Key words : dysplasia epiphysealis hemimelica (片肢性骨端異形成症), bone tumor (骨腫瘍), ankle joint (足関節)
連絡先 : 〒181-8611 東京都三鷹市新川 6-20-2 杏林大学整形外科 青柳貴之 電話 (0422) 47-5511
受付日 : 平成 22 年 12 月 8 日



図 1. 肉眼所見
右足関節の前方および内側に骨性隆起を認めた。



図 2. 単純 X 線像

- a : 正面像では脛骨内側遠位骨端部に骨化を思わせる小円形の異常陰影を認めた。
b : 側面像では距骨前方に直径約 4 cm の骨化を思わせる異常陰影を認めた。

a | b



図 3. CT
脛骨および腓骨前方に骨性の異常陰影を認めた。

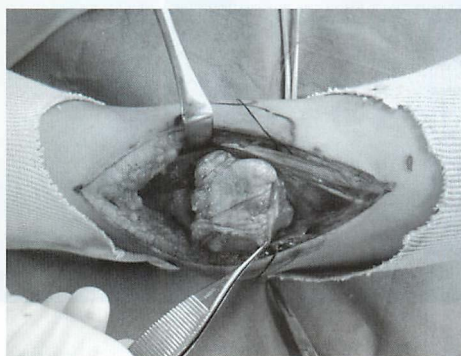


図 4. 術中所見

関節包を切開すると、既存骨と連続性した腫瘍があり腫瘍表面は白濁し軟骨帽様であった。関節包との癒着はなく、滑膜は軽度茶褐色に変色していた。

しつつ腫瘍を切除した。

病理組織学所見：腫瘍の表層は硝子軟骨からなる軟骨帽を有し、既存の骨梁と連続する内軟骨性骨化を呈する病変であり、骨軟骨腫と一致した(図 5-a, b)。

腫瘍が骨端部より発生していたことから DEH と診断した。

術後経過：術後 1 年の現在、右足関節前方の骨性腫瘍は消失した。可動域は背屈 10° と改善し、歩容は改善された。転倒することはなくなり局所に疼痛もなく、再発もない(図 6-a, b)。

なお、ヘルシンキ宣言にのっとり、両親に本症例を発表する事について、承諾を得ている。

考 察

DEH は 1926 年、Mounchet と Belot が tarso-megalie として報告したのを嚆矢とし、1956 年

Fairbank が DEH と命名し今日に至っている。DEH は一般的には片側肢の長管骨の骨端部・関節内や距骨などの扁平骨に単発あるいは多発する骨軟骨の過剰発育を示す骨系統疾患であり、病理組織診断学には骨軟骨腫像を示す⁶⁾。発生頻度は 100 万人に 1 人と稀であり²⁾、本邦では現在までに約 75 例が報告されているにすぎない⁵⁾。遺伝性は未だ不明である。多くは 10 歳以下の小児期に発生し、男女比は 3 対 1 と男児に多い⁶⁾。今日まで報告された症例の 2/3 が多発性である。発生部位は大腿骨遠位内側、脛骨近位内側および足関節が好発部位とされており⁶⁾、自験例は 6 歳男子の

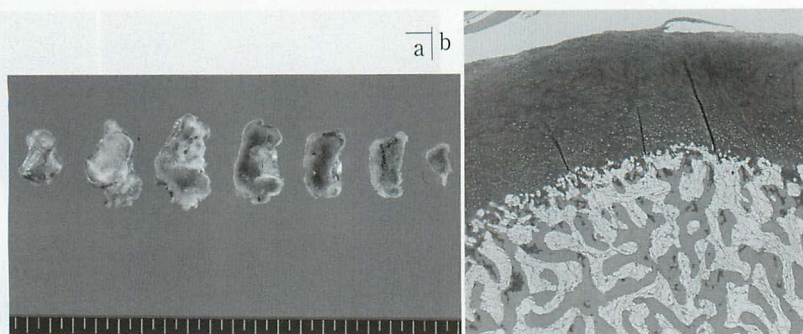


図 5. 病理組織学的所見

- a : 縦剖すると、軟骨帽様組織が連続して観察された。
b : 軟骨組織は正常骨髄になだらかに移行している像を示した(×20).



a | b

図 6.

術後単純 X 線像

- a, b : 術後 1 年 7 か月、明らかな再発は認めていない。

足関節発症例であり、年齢、性別、発生部位はいずれも典型的である。

DEH は、肉眼的には骨軟骨種を思わせる軟骨帽を有しており、病理組織学的所見では両者の鑑別は困難である。また軟骨組織を含み関節近傍に発生する滑膜性骨軟骨症との鑑別も必要である。

DEH と骨軟骨腫の違いは、発育方向が DEH では骨端方向に向かうのに対して、骨軟骨腫では骨幹端から骨幹方向に向かう点で両者は異なる⁶⁾。また多発例では遺伝性がある。骨軟骨腫にみられる EXT-1, EXT-2 遺伝子の活性の低下は、DEH においては見られない³⁾などの点で両者は鑑別される。

滑膜性骨軟骨症は滑膜組織由来であるといわれており、滑膜内や関節内に局在する。好発年齢は DEH よりも高く、病理組織学的には滑膜との連続性を認める⁴⁾。遊離体の存在なども鑑別に有用である。

自験例は遊離体や腫瘍と滑膜との連続性はなく、滑膜性骨軟骨腫は容易に否定できたが、骨軟骨腫との鑑別は極めて困難であった。しかし、発生部位と腫瘍の伸展方向が DEH とは異なり過去の報告例と臨床像が一致したことから DEH と診断した。

DEH の主な症状は腫瘍、運動時痛、関節可動域制限などであり⁶⁾、これらの改善を目的として切除術を適応されることが多い。手術は、関節機能の温存を目的に、関節変形が発生する前に行うことが一般に推奨されている¹⁾。切除範囲に関しては、完全切除が困難な関節近傍に病変がある場合は、完全切除でなくても時間の経過とともに腫瘍は消失することもある⁷⁾。自験例は腫瘍の増大に伴い関節可動域制限が進行して転倒しやすくなったため、腫瘍の切除術を施行した。また放置しておくとも機能障害は進行し、関節変形をきたす可能性が高いとも考えた。

術後1年の現在、術前と比べて足関節の背屈は10°と正常域に達し、転倒もほとんどしなくなった。画像所見では現在再発は認めていない。

関節内に発生した症例のため、変形性関節症の発症の有無について、術後の長期経過観察が必要と考えている²⁾。

謝 辞：御指導、御校閲を頂いた、石井良章名誉教授、里見和彦教授、病理学教室 藤岡保範教授に深謝いたします。

文 献

- 1) Bakerman K, Letts M, Lawton L : Dysplasia epiphysealis hemimelica of the ankle in children. *Can J Surg* 48 : 66-68, 2005.
- 2) Bhosale SK, Dholakia DB, Sheth BA et al : Dysplasia epiphysealis hemimelica of the talus : two case reports. *J Orthop Surg (Hong Kong)* 13 : 79-82, 2005.
- 3) Bovee JV, Hameetman L, Kroon HM et al :

EXT-related pathways are not involved in the pathogenesis of dysplasia epiphysealis hemimelica and metachondromatosis. *J Pathol* 209 : 411-419, 2006.

- 4) Miller MV, King A, Mertens F : Synovial chondromatosis. In *World Health Organization Classification of Tumours Pathology and Genetics Tumours of Soft Tissue and Bone* (Fletcher CDM et al., ed.), IARC Press, Lyon, 246, 2002.
- 5) 森 弦, 北條達也, 生駒和也ほか : 足関節に発生した Dysplasia epiphysealis hemimelica (DEH) の一例. *日足外会誌* 29 : 123-127, 2008.
- 6) Rosero VM, Kiss S, Terebessy T et al : Dysplasia epiphysealis hemimelica (Trevor's disease) : 7 of our own cases and a review of the literature. *Acta Orthop* 78 : 856-861, 2007.
- 7) Won-Jong Bahk, Han-Yong Lee, Yong-Koo Kang et al : Dysplasia epiphysealis hemimelica : radiographic and magnetic resonance image feature and clinical outcome of complete and incomplete resection. *Skeletal Radiology* 39 : 85-90, 2010.

Abstract

Dysplasia Epiplasia Hemimelica in the Ankle Joint : A Case Report

Takayuki Aoyagi, M. D., et al.

Department of Orthopaedic Surgery, Kyorin University

We report a case of dysplasia epiplasia hemimelica in the ankle joint of a 6-year-old boy. On initial examination, he presented an enlarged bony mass 5 cm in diameter and limited range of motion in the right ankle joint. The mother reported first noticing symptoms at two years earlier, and the boy continued to suffer frequent falls while walking. Radiographs and CT showed two bony lesions on the talus and distal portion of the tibia. Resection was performed to obtain a histopathological diagnosis and to improve the range of motion. The histopathological findings suggested an osteochondral lesion similar to osteochondroma, but dysplasia epiplasia hemimelica was the final diagnosis since the lesion stemmed from the talus and distal epiphysis of the tibia. After resection, the range of motion was improved with improved gait and relief from pain.