

先天性大腿四頭筋形成不全症の1例

中瀬 雅 司¹⁾・金 郁 喆¹⁾・細 川 元 男¹⁾・吉 田 隆 司¹⁾
岡 佳 伸¹⁾・山 田 尚 武¹⁾・琴 浦 義 浩¹⁾・西 田 敦 士¹⁾
日 下 部 虎 夫²⁾・久 保 俊 一¹⁾

1) 京都府立医科大学大学院医学研究科運動器機能再生外科学(整形外科教室)

2) 京都第二赤十字病院整形外科

要 旨 歩容異常を主訴として受診した大腿四頭筋形成不全症の1例を経験したので報告する。症例は4歳の男児。主訴は歩容異常。3歳ごろに歩容異常と左大腿の萎縮に母親が気付いた。近医を受診し、精査目的で当科を紹介受診した。左大腿四頭筋に注射等の既往はなかった。明らかな跛行を認め、左大腿部に陥凹と軽度の圧痛を認めた。大腿周囲径に2.6 cmの左右差があった。MR画像上各筋の断面積は、健側と比較し50%以下が大腿直筋、腸腰筋、中間広筋、外側広筋、および大殿筋であった。血液生化学検査では筋原性酵素の異常はなかった。本症例を片側性的大腿四頭筋形成不全症と診断した。本邦でこれまでに渉猟し得た限りでは、両側性の2例の症例報告のみであった。股関節周囲筋力低下による歩容異常に対して、今後運動療法の効果を見ながら、十分な左下肢機能の改善が得られなければ、筋萎縮を認めない縫工筋の隣接筋への筋移行などを考慮する必要がある。

はじめに

歩容異常を主訴として受診したきわめてまれな先天性大腿四頭筋形成不全症の1例を経験したので報告する。

症 例

症 例 : 4歳, 男児

主 訴 : 歩容異常と左大腿部の萎縮

家族歴 : 特記事項なし

分娩歴 : 在胎 37 週正常分娩, 出生時体重3,170 g

既往歴 : 気管支喘息, 運動・精神発達遅滞なし

現病歴 : 処女歩行を開始した1歳頃, 家族が歩容異常に気付いたが経過を見ていた。3歳4か月

時に家族が左大腿部の萎縮とランニング時の異常にも気づき、近医整形外科を受診した。精査目的で当科を紹介され、初診した。

全身所見 : 身長 100.0 cm, 体重 14.5 kg

血液生化学所見 : CK 126 IU/l, AST 32 IU/l, ALT 12 IU/l, CRP 0.14 mg/dl, 血沈 13 mm/h と異常はなかった。

局所所見 : 左大腿部の萎縮と陥凹を認めた。左大腿部正中に軽度の圧痛があったが、外傷痕や注射痕は認めなかった(図1)。歩行、ランニング時における左下肢立脚相は短縮し、体幹は患側へ傾斜した。SMDは右49.2 cm, 左49.0 cmと明らかな下肢長差はなかった。大腿周囲径で2.6 cm, 下腿周囲径で1.5 cmの左右差があった。股関節の

Key words : dysplasia of quadriceps(大腿四頭筋形成不全症), magnetic resonance imaging(MRI), vastus lateralis muscle(外側広筋), vastus intermedius muscle(中間広筋)

連絡先 : 〒 606-8566 京都市上京区河原町通広小路上路梶井町465 京都府立医科大学整形外科教室 中瀬雅司
電話(075)251-5549

受付日 : 平成 23 年 2 月 25 日



図 1. 初診時局所所見

左大腿部の萎縮と陥凹を認めた。明らかな注射痕はなかった。



図 2. 両股関節単純 X 線像

頸体角が右 153° 、左 165° と左股関節に外反股の傾向があった。

可動域は、伸展が右 10° 、左 0° 、屈曲が右 135° 、左 130° と、左股関節に 10° の伸展制限と 5° の屈曲制限があり、徒手筋力テストでは、左股関節の屈曲、内外転および膝関節の伸展に徒手筋力テストで 4 レベルの筋力低下を認めた。

画像所見

単純 X 線像：両股関節の頸体角は右 153° 、左 165° で左に外反股の傾向があり (図 2)、下肢全長では、mechanical axis deviation が左膝関節部で 4.5 mm 外側に位置し、外反膝の傾向があった (図 3)。大腿骨長は右 25.1 cm、左 25.3 cm、胫骨長は右 20.6 cm、左 20.3 cm と X 線像上明らかな下肢の骨長差はなかった。

MR 画像：脊椎では、脊椎係留症候群、脊椎空洞症、腫瘍等の所見はなかった。大腿では左外側広筋、中間広筋起始部に T1 強調画像、T2 強調画像ともに高信号の領域が存在した (図 4)。軸写像で各筋の断面を楕円形に補正して計測し、健側を 100% とした各筋肉の断面積比で 50% 以下であったものは、大殿筋 46.6%、腸腰筋 45.7%、外側広筋 15.2%、大腿直筋 44.2%、および中間広筋 36.1% であった (図 5)。

診断と治療経過

血液と画像検査、および下肢知覚に異常を認めないことから、末梢神経由来の神経原性の疾患は否定的であった。大腿部の陥凹や跛行からは大腿



図 3. ▶

下肢全長単純 X 線像

左膝関節部で mechanical axis が 4.5 mm 外側を通過し、外反膝の傾向があった。



四頭筋拘縮症も鑑別疾患として考えた。しかし、股関節屈曲制限のないことや、Nozawa ら¹⁾の報告した大腿四頭筋拘縮症における MR 画像での T1 強調画像、T2 強調画像ともに低信号を呈した所見との相違から、これも否定的であり、本症例は大腿四頭筋形成不全症と診断した。運動療法として、股関節と膝関節周囲の筋力訓練を指示し、徐々に歩容は改善した。

考 察

先天性大腿四頭筋形成不全症はきわめてまれな疾患であり、我々の渉猟し得た範囲では、海外での報告例はなく、本邦ではこれまでに 2 例の症例報告の会議録⁵⁾⁶⁾が残されているのみであった。2 例ともに両側例であり、今回のような片側例では



T1 強調画像

T2 強調画像

STIR

図 4. 両大腿部 MR 画像

左外側広筋, 中間広筋起始部に T1 強調画像, T2 強調画像および STIR でいずれも高信号の領域が存在した(矢印).

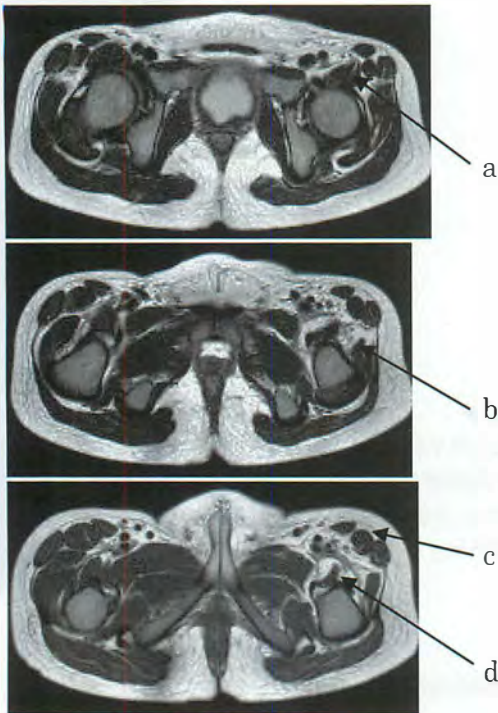


図 5. axial 像での左大腿各筋の断面像 (T2 強調画像)

各筋肉の断面積比は, a)腸腰筋 45.7%, b)外側広筋 15.2%, c)大腿直筋 44.2%, d)中間広筋 36.1%であった.

なく, いずれも初診時に -35° から -20° と比較的高度な膝関節の伸展制限を認めた.

本症例では, 外側広筋, 中間広筋の起始部に T1 強調画像, T2 強調画像で高信号域が存在しており, 線維性脂肪組織の存在を疑った. Peterson ら²⁾による片側の縫工筋, 半腱様筋, および半膜様筋欠損症例の報告でも, CT 像において欠損部に正常の脂肪よりも高く吸収される組織を認めた

としており, 本症例においても同様に同部位に変性した異常脂肪組織が存在すると考えた. また, 大腿部の各筋肉の断面積比では, 健側に比較し特に外側広筋で 15.2%, 中間広筋で 36.1%と高度な低形成を示していた. これらの所見から, 外側広筋, 中間広筋の形成不全が原疾患として存在することで, 左膝関節伸展筋力が低下し, 左股関節への荷重負荷に抗する筋力が低下したため, 患肢立脚相の短縮が生じたと推測した. よって二次性に大腿直筋, 腸腰筋, および大殿の筋力低下が出現したと考えた.

本症例の問題点として, 歩行障害と, 外反股, および外反膝の進行を挙げる. 外反股を生じた原因としては股関節周囲筋力低下を補うため, Pauwels の理論に従い, 体幹の患側への傾斜が影響し⁴⁾, 頸体角の増加をきたしたと考えた. これらの歩行障害と外反股の進行を防ぐための治療として, 股関節周囲の筋力強化を行い, 荷重に対する拮抗力を増強することが必要である.

本邦での 2 報告例において, 特に形成不全が軽症な側では膝関節伸展制限は経年的に改善したと報告されており⁶⁾, 大腿四頭筋の形成不全, 筋力低下に対する治療法として筋力増強訓練等の保存療法で効果が得られる可能性があると考えられる. また, 疾患は異なるものの膝蓋骨欠損例と大腿四頭筋遠位 1/3 の機能に関する報告では, 術前膝歩行であった患児が術後歩行可能となったとされており³⁾, 本症例においても手術療法も有効な手段となり得ると考える. 現在筋力増強訓練により歩容は改善傾向であるが, 訓練の効果が不十分な場合

は今後手術療法も検討している。本症例では、股関節の屈曲と膝関節の屈曲に作用する縫工筋が萎縮もなく大腿直筋と起始部も近いことから、必要時は縫工筋を移行して、股関節屈曲筋力を増強する手法を考慮している。また、今後形成不全筋の経過と、運動療法に伴う周囲筋の代償性肥大に対する評価には、経時的なMR画像の撮影が必要である。

まとめ

1) 大腿四頭筋形成不全による周囲筋の筋力低下を生じた1例を経験した。

2) 大腿四頭筋起始部にT1強調画像とT2強調画像での高信号域を認め、一部線維性脂肪組織が存在すると考えた。

3) 運動療法で徐々に歩容は改善しており、今後経過観察しながら手術療法も検討する予定である。

文献

- 1) Nozawa S, Tanaka C, Shikata J et al : Congenital contracture of the quadriceps muscles : a case report with magnetic resonance imaging. Arch Orthop Trauma Surg 124 : 272-274. 2004.
- 2) Peterson JE, Curraino G : Unilateral absence of thigh muscles confirmed by CT kouseisumi scan. Pediatr Radiol 11 : 157-159. 1981.
- 3) Varghese RA, Joseph B : Congenital aplasia of the patella and distal third of the quadriceps mechanism. J Pediatr Orthop B 16 : 323-326. 2007.
- 4) 廣谷速人 : 骨関節のバイオメカニクス—ことに股関節バイオメカニクスの臨床的意義—。総合リハ 17(1) : 33-41, 1989.
- 5) 富田浩司, 三輪昌彦, 脇田 郷 : 両大腿四頭筋形成不全に伴う patella baja の1例。第161回整形外科集談会東海地方会(会議録)。中部整災誌 39-1 : 263, 1996.
- 6) 矢野順治, 高橋克壽, 青木隆明ほか : 両側性大腿四頭筋形成不全の1例。第159回整形外科集談会東海地方会(会議録)。中部整災誌 38-4 : 1131, 1995.

Abstract

Congenital Dysplasia of Quadriceps : A Case Report

Masashi Nakase, M. D., et al.

Department of Orthopaedics, Graduate School of Medical Science, Kyoto Prefectural University of Medicine

We report a rare case of congenital dysplasia in the quadriceps in a 4-year-old boy who presented claudication and left quadriceps atrophy. He had never been injected into left quadriceps. He walked with claudication, and his left thigh showed recess with slight tenderness. His left thigh was 2.6 cm thinner in circumference than his right thigh. There was no leg length discrepancy. On MRI, the cross-sectional area of the Rectus femoralis muscle, Iliopsoas muscle, Vastus intermedius muscle, Vastus lateralis muscle, and Gluteus maximus muscle of the left thigh was 50% less in area than that of the right thigh. The blood chemistry findings were normal. This patient was diagnosed as having dysplasia of the quadriceps. Only two other cases have been reported in the literature in Japan. Treatment is conservative at the moment, and if this does not succeed, then transfer of Sartorius muscle to adjacent muscles might be considered.