

治療に難渋した先天性下腿偽関節症の1例

岡田 芳樹¹⁾・遠藤 裕介²⁾・赤澤 啓史³⁾
三谷 茂⁴⁾・尾崎 敏文¹⁾

1) 岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 生体機能再生・再建学講座(整形外科)

2) 岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 運動器医療材料開発講座

3) 旭川療育センター

4) 川崎医科大学 整形外科(骨・関節)

要 旨 先天性下腿偽関節症に対して複数回手術を行った1例を報告する。最終経過観察時14歳の男児で神経線維腫症1型(NF1)を有していた。生後3か月時に右下腿骨折の診断でギブス固定されたが、仮骨形成が認められず当院へ紹介され、先天性下腿偽関節症 Boyd 2型と診断した。他院で1歳3か月時に健側からの血管柄付き腓骨移植を施行されたが偽関節となり、7歳時に血管柄付き腸骨移植とイリザロフ創外固定器により治療した。骨癒合は得られず術後8か月で創外固定器を除去した。アライメントが不良となり、11歳時に偽関節部を切除して髓内ピン固定を行い、以後は装具を使用した。13歳時に再手術を行い、術中所見とストレス X 線撮影で偽関節部は骨癒合が得られており、イリザロフ創外固定器により6 cmの骨延長を施行した。創外固定器除去後の最終調査時、アライメントは矯正され、脚長差は消失した。

はじめに

先天性下腿偽関節症は稀な疾患であるが、発症すると難治性となる。神経線維腫症1型(以下NF1)に合併し、幼少期より複数回の手術が施行され、治療に難渋したが最終的に骨癒合が得られた1例を経験したので報告する。

症 例

最終経過診察時14歳の男性で、生後3か月検診時に右下腿の腫脹を指摘され、近医整形外科を受診した。単純 X 線検査で骨折と診断されギブス固定されるも仮骨の形成がなく当院へ紹介された。カフエオレ斑を認め、家族歴として父親もNF1を有しており、NF1に合併したBoyd2型の

先天性下腿偽関節症と診断した。

1歳3か月時に他院の形成外科により健側からの血管柄付き腓骨移植を施行された(図1)。1歳9か月時に骨癒合が得られず偽関節となり、再度当院へ紹介となった(図2)。以後、装具療法で経過観察していたが、徐々に偽関節部の前内側凸変形を生じてきた(図3)。

7歳9か月時に2回目の手術として右腸骨より血管柄付きの骨移植とイリザロフ創外固定を行った。術後8か月の X 線像で脛骨近位部の髓腔は完全に閉鎖し骨癒合は得られず(図4)、抜釘した。以後は、下腿装具で経過観察していたが、偽関節部の前内側凸変形はさらに進行しアライメント不良となった(図5、6)。

12歳時に手術を施行し、偽関節部を切除し線

Key words : congenital pseudoarthrosis of the tibia(先天性下腿偽関節症), vascularized bone transplantation(血管柄付き骨移植), Ilizarov's method(イリザロフ創外固定), intramedullary fixation(骨髄内固定)

連絡先 : 〒 700-8558 岡山県岡山市北区鹿田町 2-5-1 岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 生体機能再生・再建学講座 (整形外科) 電話(086)235-7273

受付日 : 2013年2月26日

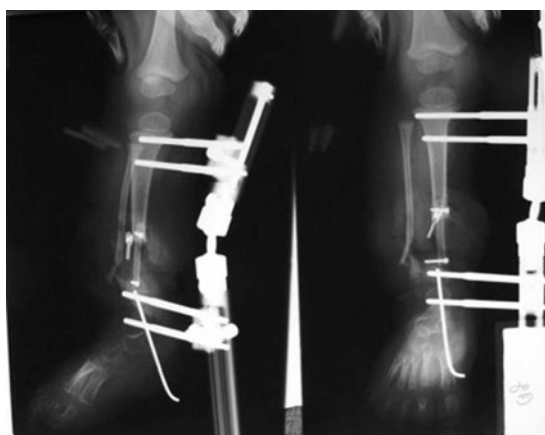


図1. 1歳3か月時術直後 X-p(血管柄付き腓骨移植)

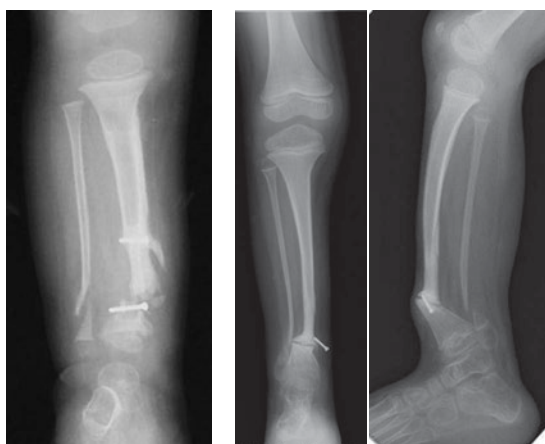


図2. 1歳9か月時 X-p(当院紹介時) 図3. 6歳時 X-p

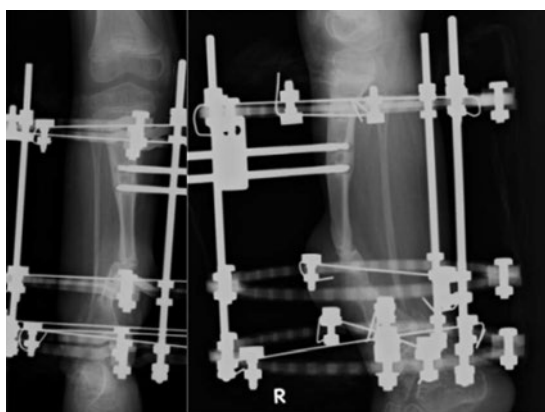


図4. 2回目術後8か月 X-p(8歳5か月時 X-p)

維性組織を可及的に郭清し4 mm スタインマンピンを遠位から髓内へ挿入しギプス固定を行った(図7)。術後6週から装具と杖での荷重を許可し



図5. 12歳時外観写真

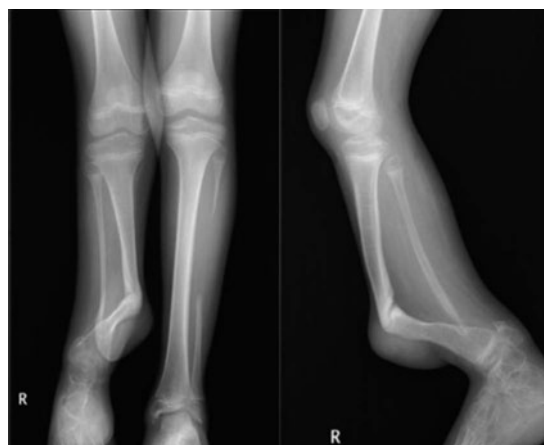


図6. 3回目術前 X-p

た。13歳7か月時のX線像(術後1年7か月)では脚長差が60 mmとなっていた(図8)。疼痛の愁訴はなく、補高付き装具で歩行可能であった。しかし、アライメント不良とピン周囲の透亮像を認めたため4回目の手術を計画した。

前回手術時に偽関節部であったところは癒合していないものと想定して、イリザロフ創外固定器による bone transport 法を予定していた。しかし、手術時には髓内ピンの弛みは認められず、抜釘後の術中ストレス X 線像でも偽関節部の動揺性は認められなかったため、骨癒合が得られているものと判断した。遠位のリングを利用して偽関節部であった骨癒合部にさらに圧迫を行い、近位部を骨切りして術後1週より骨延長を開始した(図9)。術後9か月で6 cmの骨延長を行い、術後1年で抜釘を行った(図10)。現在は骨折予防の装具を装着し、一本松葉杖で歩行可能となっている。



図7. 術直後 X-p

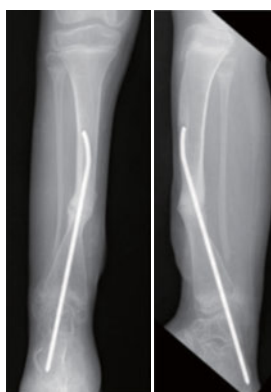


図8. 術後1年7か月 X-p

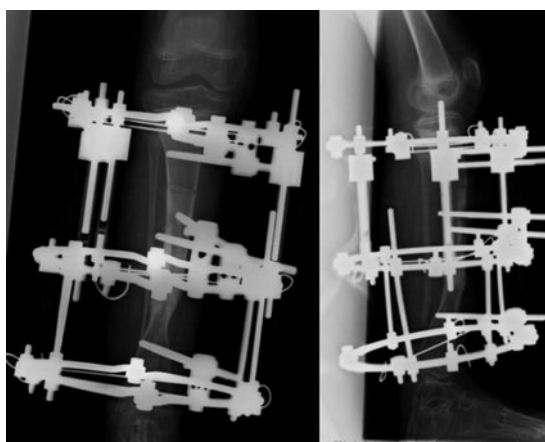


図9. 4回目術直後 X-p

考 察

先天性下腿偽関節症は14万人～19万人に1人と非常に稀な疾患であり、原因は不明であるが約半数がNF1を合併する⁴⁾。多くは前駆病変として前外方凸変形を生じ、骨折を機に偽関節症を生じることが多い。その場合、偽関節症が確立してしまうと保存療法は無効である。脛骨が前内方の弯曲、もしくは前外方の弯曲を有していても骨髓腔が正常である症例、また変形が後内方凸の症例の予後は良好とされる¹⁰⁾。

診断は特徴的な臨床所見とX線検査で十分であるが、生下時より偽関節を有している症例はほとんどなく、歩行開始時や軽微な外傷を機に発見されることが多い。主に用いられる分類としては、Boydの分類¹⁾、Crawfordの分類³⁾、Choiらの腓骨の状態による分類²⁾がある。Boydの分類



図10. 抜釘後 X-p(術後1年)

は病理、予後、自然経過からtype 1からtype 6まで分類されている。今回の症例は神経線維腫を合併しており、脛骨の前弯が認められたことからtype 2に該当すると考えられた。また、Crawfordの分類によると本症例はtype II-Cに該当すると考えられた。Choiらは腓骨の形状に注目して分類しており、本症例はB3に該当すると考えられ、いずれの分類でも手術適応であった。

偽関節部の病理について、Sakamotoら⁸⁾はNF1を有する患者の先天性偽関節症に対する手術時に採取した偽関節部の組織を報告している。その結果、破骨細胞の機能不全による骨のリモデリングが十分に起こらないことが示唆されること、骨膜から筋繊維芽細胞や軟骨細胞への分化異常が生じていることを示唆している。Leskela⁶⁾らは、NF1陽性で先天性下腿偽関節症を手術した3例の骨髓の病理組織と対照群としてNF1陰性の3例の骨髓組織との比較を行っている。その結果、NF1陽性の患者の偽関節部では神経線維腫はみられず細胞の疎な結合組織で満たされており、このことは神経腫により偽関節が発生するのではなく骨の低形成により偽関節が発生することを示唆していると述べている。

治療法としては、骨移植+髓内釘、血管柄付き骨移植、イリザロフ創外固定、骨膜移植、電気刺激、自家骨+骨髄移植などのさまざまな方法が報告されている⁷⁾。しかし、確立されたものではな

いため、手術時期・治療法の選択には苦慮する。

佐藤らの本邦における159施設の多施設調査では、治療開始年齢は平均4歳で、手術加療回数は平均2回であった⁹⁾。また、骨癒合率は保存療法では31例中2例と格段に低く、手術療法では93例中55例(51.2%)であったが、最も成績の良い血管柄付き骨移植でも70%の骨癒合率と報告されている。

数少ない本邦での症例報告をまとめると、手術回数は2回以上のことが多く、術後平均観察期間が不明なものを除外すると、最終的な骨癒合率は70~100%である。これらの報告では初回手術時年齢は2~5歳であるが、Hendersonら⁵⁾は思春期以降に手術した症例は全例骨癒合していたと報告しており、手術時期に関しても一定の見解はない。

治療の要となるのは手術方法とそのタイミングである。一般的に行われているものを大きく分けるとイリザロフ創外固定、髄内ピン固定、血管柄付き骨移植に分けられる。イリザロフ創外固定では圧迫や延長を行うことができ、bone transport法を施行できるというメリットがある。その一方で再骨折が多く、外観上の問題だけでなく長期の固定になるとADLに支障を生じるデメリットがある。髄内ピン固定では、外観上は創部も目立たず入浴も可能である。しかし、固定力不足となるため、足関節を貫いてピンを挿入することが多い。また、回旋不安定性があるため、ギプス固定後に装具を必要とする。血管柄付き骨移植は比較的骨癒合率は高いと報告されているが、移植骨の移行部に2次的骨移植を要すること、再骨折が多いこと、採骨部痛などのデメリットがある。これらの方法の利点と欠点を熟知し症例に合わせて治療時期と方法を決定していく必要がある。

今後は姑息的な治療と根治的な手術治療の計画的な組み合わせや新しい治療法の確立が期待される。

まとめ

・NF1を有する先天性下腿偽関節症の1例を経

験した。

- ・血管柄付き腓骨移植と単支柱式創外固定、血管脂肪付き腸骨移植とイリザロフ創外固定、髄内ピン固定、イリザロフ法による骨延長と4度の手術で骨癒合がえられ、脚長不等が解消された。
- ・今後は本疾患に対して手術時期と手術方法の選択に関してさらに検討していく必要がある。

引用文献

- 1) Boyd HB: Pathology and natural history of congenital pseudoarthrosis of the tibia. Clin Orthop Relat Res. **166** : 5-13, 1982.
- 2) Choi IH, Cho TJ, Moon HJ et al.: Ilizarov treatment of congenital pseudarthrosis of the tibia: a multi-targeted approach using the Ilizarov technique. Clin Orthop Surg. **3** : 1-8, 2011.
- 3) Crawford AH: Neurofibromatosis in children. Acta Orthop Scand Suppl **218** : 1-60, 1986.
- 4) Crawford AH, Schorry EK: Neurofibromatosis in children: The role of the orthopaedist. J Am Acad Orthop Surg **7** : 217-230, 1999.
- 5) Henderson MS: Congenital pseudarthrosis of the tibia. J Bone Joint Surg **10** : 483-491, 1928.
- 6) Leskela HV, Kuorilehto T, Risteli J et al.: Congenital pseudarthrosis of neurofibromatosis type 1: Impaired osteoblast differentiation and function and altered NF1 gene expression. Bone **44** : 243-250, 2009.
- 7) Pannier S.: Congenital pseudarthrosis of the tibia. Orthop Traumatol Surg Res. **97** : 750-761, 2011.
- 8) Sakamoto S, Yoshida T, Oda Y et al.: Congenital pseudarthrosis of the tibia: analysis of the histology and the NF1 gene. J Orthop Sci **12** : 361-365, 2007.
- 9) 佐藤和強, 大西五三男, 松山順太郎ほか: 先天性脛骨偽関節症の治療成績. 日本創外固定・骨延長学会 **16** : 123-124, 2005.
- 10) 矢島弘嗣: 先天性下腿偽関節症. NEW MOOK 整形外科 **15** : 178-185, 2004.

Abstract

Congenital Pseudoarthritis of the Tibia

Yoshiki Okada, M. D., et al.

Department of Orthopaedic Surgery, Okayama University Graduate School of Medicine,
Dentistry, and Pharmaceutical Sciences

We report a case of congenital pseudoarthritis in the tibia that required multiple surgical interventions since birth involving a boy now aged 14 years. Swelling in the right tibia was noticed at 3 months old, which was diagnosed as a fracture and treated using a cast. When no callus formation was found during follow-up, he was referred to our hospital for further examination at 1 year old. Congenital pseudoarthritis in the right tibia was diagnosed, and at another clinic he was treated using vascularised fibular transplantation. There was no bony union, and deformity in the lower leg progressed. We then performed vascularised iliac bone transplantation, fixed with Ilizarov apparatus. At 8 months later the external fixation was removed. However bony union still did not develop, and deformity further progressed. We therefore performed debridement, and intramedullary fixation using Steinmann pin, at 12 years old. He was then allowed weightbearing ambulation with a brace. At one year later open examination showed bony union was achieved, and we performed leg lengthening using the Ilizarov method. At most recent follow-up bony union was good, and ideal alignment was confirmed.