

# 重症型小児常染色体劣性筋ジストロフィー類似疾患に伴う 内反尖足の1例

福岡県立粕屋新光園

飯田 圭一郎・福岡 真二・鳥越 清之

**要旨** 進行性筋ジストロフィーは進行性の筋力低下, 筋委縮をきたす遺伝性疾患である。拘縮予防のための理学療法や装具の作成が整形外科の主な介入になるが, 尖足, 側弯症に対しては手術が選択肢となることもある。症例は5歳, 女児, 1歳1か月で歩行を開始した。両足部に内反変形を認め, 転倒しやすく, Gowers 徴候陽性で, 前医で先天性ミオパチーと臨床診断された。4歳頃より左内反尖足の増悪を認め, 当園を紹介された。アキレス腱延長と踵立方関節固定術を予定した。手術直前に前医で筋生検を受け, 進行性筋ジストロフィーと診断されたが, 緩徐進行性との臨床診断であったため, 予定どおりに手術を行った。術後6週より歩行訓練を開始したが, 歩行能力の回復が得られず, 前医で重症型小児常染色体劣性筋ジストロフィー類似疾患と診断された。進行性筋ジストロフィーの手術の際には, 術前の十分な病型・病期診断が重要である。

## はじめに

進行性筋ジストロフィーは進行性の筋力低下, 筋委縮をきたす遺伝性疾患である。病期の進行により歩行は次第に困難となるが, 尖足の発生は歩行期間をさらに短くする。我々は重症型小児常染色体劣性筋ジストロフィー類似疾患に伴う内反尖足の1例に対して, アキレス腱延長と踵立方関節固定術を施行したので報告する。

## 症例報告

**症例** 初診時5歳2か月, 女児。身長105 cm, 体重15 kg。

**主訴** 左内反尖足

**現病歴** 妊娠, 分娩異常なし。在胎40週, 3250 gにて出生。1か月時, 左先天性股関節脱臼を診断された。リーメンビュージェル装具を4か月間装着し, 左股は整復されている。運動発達は予定4

か月, 寝返り7か月, 座位9か月, 四つ這いをせずいざり移動し, 1歳1か月で歩行を開始した。

両足部に内反変形を認め, 転倒しやすく, Gowers 徴候は陽性で, 2歳6か月時に大学病院小児科で先天性ミオパチーの臨床診断を受けた。4歳頃より左内反尖足の増悪を認め, 歩行時に左足接地部の痛みを伴うようになり, 5歳2か月時に当園を紹介された。

**家族歴** 特記事項なし

**現症** 独歩可能。左内反尖足が著しく, 踵は30°ほど内反し5 cmほど浮き, 前足部外側で接地していた(図1)。Trendelenburg 跛行を認め, 腰椎の前弯は増強していた。

**理学所見** 深部腱反射は両上肢, 下肢ともに消失。全身性の筋力低下があり, 左足の徒手筋力テストは, 前脛骨筋3, 下腿三頭筋4, 長母趾伸筋1, 長趾伸筋3, 長母趾屈筋3, 長趾屈筋3であった。可動域は両股関節に10°の屈曲拘縮を認め, 膝に

**Key words** : progressive muscular dystrophy(進行性筋ジストロフィー), pes equinovarus(内反尖足), surgery(手術), rehabilitation(リハビリテーション)

**連絡先** : 〒 811-0119 福岡県粕屋郡新宮町緑ヶ浜 4-2-1 福岡県立粕屋新光園整形外科 飯田圭一郎 電話(092)962-2231  
**受付日** : 2014年2月26日



図1. 初診時 著明な左内反尖足を認めた.



図2. 術前, 足部立位 X 線像 内転変形が顕著で MTR 角は  $12^{\circ}$  であった.

は拘縮はなかった. 左足関節の背屈は膝伸展位, 屈曲位ともに  $-25^{\circ}$  であった.

**画像所見:** 股関節 X 線像では右は外反股を認め, Shenton 線の乱れがあり, CE 角は右  $20^{\circ}$  / 左  $19^{\circ}$ , 白蓋角は右  $19^{\circ}$  / 左  $20^{\circ}$  であった. 立位足部 X 線像では著明な足部の内転を認め metatarsotalar line to the rear part of the foot angle (MTR 角)は  $12^{\circ}$  であった(図2). 徒手矯正の X 線像では, 内転変形は MTR 角  $86^{\circ}$  まで矯正可能であった. 一方, 尖足は矯正できず背屈は  $-23^{\circ}$  であった(図3).

**手術および経過:** 手術1か月前に前医で筋生検を施行し, 進行性筋ジストロフィー, 臨床経過は緩徐進行性と診断された. アキレス腱スライド延長  $1.8\text{ cm}$ , 長母趾屈筋腱・長趾屈筋腱スライド延長  $1.5\text{ cm}$  と踵立方関節固定術を行った. 術後の X 線像では MTR 角  $78^{\circ}$ , 背屈  $1^{\circ}$  であった. 術後長下肢ギブス固定を行い, 術後10日目から

入院リハビリを開始予定であったが, 親子分離が困難であったため外来治療に変更した. 外来リハビリは行っていない. 術後6週でギブス固定から短下肢装具に変更し, 入院リハビリを開始した. 術後10週には, 立たせると伝い歩きが可能となったが, 独歩は依然困難であった. 術後16週に, 前医で臨床経過から重症型小児常染色体劣性筋ジストロフィー(Severe Childhood Autosomal Recessive Muscular Dystrophy: 以下, SCARMD)類似疾患と診断された. 術後19週の退院時には, 立たせると歩行器で歩行可能にまで回復した. しかし, 術後9か月時にはつかまり立ちは可能だが, 歩行はできなくなった. 術後1年時の X 線像は足部変形の矯正は良好であった(図4).

## 考 察

進行性筋ジストロフィーは筋生検や遺伝子診断, 臨床経過によりさまざまな病型に分類され

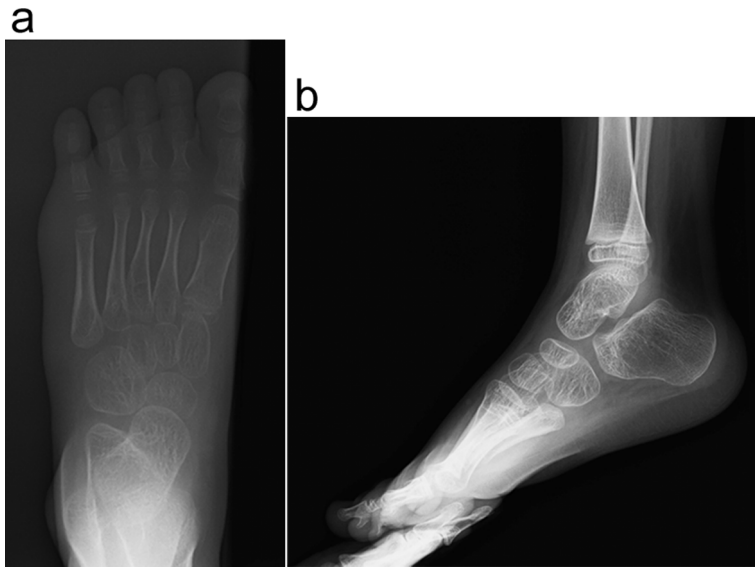


図3. 術前, 矯正位 X線像.

a: 足部を外転すると, MTR角  $86^\circ$  まで矯正可能であった.

b: 背屈制限は強く, 最大背屈しても背屈角  $-23^\circ$ , 脛距角  $136^\circ$ , 距踵角  $57^\circ$ , 脛踵角  $79^\circ$  であった.



図4. 術後1年, 座位 X線像 矯正位は良好に保たれている.

る. 本児は筋生検で進行性筋ジストロフィーと診断されたが, 免疫染色で特異的所見がなく, 病期の急激な進行と知能が正常であることから, 術後に SCARMD 類似疾患と診断された. SCARMD は肢体型筋ジストロフィーの一種に分類されており, 重症型では小児期に発症し, Duchenne 型筋ジストロフィーと類似した経過を示すことが知られている<sup>3)</sup>. SCARMD は非常にまれな疾患であり, 足部変形に対する手術例が文献上認められな

かったため, 臨床経過が類似している Duchenne 型筋ジストロフィーの内反尖足に対する手術について文献を概説する.

Williams ら<sup>7)</sup>は尖足変形に対し, アキレス腱の Z 延長を行い, 高度尖足例には後脛骨筋, 長母趾屈筋, 長趾屈筋の切離や後方関節包の解離を追加すると述べている. Leitch ら<sup>2)</sup>はアキレス腱を延長または切離し, 内反を合併するものには後脛骨筋腱の移行を追加している. 手術法はさま

ざま報告されているが<sup>4)5)</sup>、最も重要とされているのは病期診断であり、病期によりその治療目的と結果が異なる<sup>1)7)</sup>。歩行自立期には歩行能力の維持が目的となり、手術を行うことにより歩行期間が1~3年程度延長可能である。装具歩行期には不適切な手術、後療法は歩行能力を失わせる可能性があり、注意を要する<sup>7)</sup>。手術後の廃用による筋力低下を避けるために早期の歩行訓練が必要とされ、術後数日以内、早いものでは術後12時間以内の歩行開始が必要とされている<sup>1)7)</sup>。車椅子期では、手術のリスクを考えると手術適応は限定される<sup>7)</sup>。

本症例は、初診時は先天性ミオパチーと診断されていた。非進行性の先天性ミオパチーにおいては、Evans手術で良好な経過を得た1例が報告されている<sup>6)</sup>。我々もアキレス腱延長と踵立方関節固定術を計画したが、手術直前に進行性筋ジストロフィーへと診断が変更となった。術前は緩徐進行性の診断であったため、予定どおりに手術を行ったが、術後に非常に進行の早いSCARMD類似疾患と診断され、術後早期の歩行訓練を行わなかったことが、歩行能力を回復できない結果を導いたと考えられた。本症例は、歩行自立期から装具歩行期への移行期に相当しており、術後早期の歩行訓練が不可欠であった。手術による足部変形の矯正は良好であったが、術後に独歩を回復することができず、手術はかえって有害であった。進行性筋ジストロフィー関連疾患では、不適切な後療法は歩行能力を失わせることを認識し、術前に十分に病期を把握しておくことが重要である。本症例では病期把握が不十分であったこともあり、歩行能力が失われる可能性について術前に説明できていない。進行性筋ジストロフィー関連疾患の手術を行う場合には、術後の安静が長くなれば病

期の進行や歩行が困難になることがあることを術前に説明しておく必要がある。

### まとめ

重症型小児常染色体劣性筋ジストロフィー類似疾患に伴う内反尖足に対し、アキレス腱延長と踵立方関節固定術を行った。術前は独歩可能であったが、術後は足底接地を得たものの歩行不能となった。

### 文献

- 1) Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ et al: Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. *Lancet Neurol* **9**: 177-189, 2010.
- 2) Leitch KK, Raza N, Biggar D et al: Should foot surgery be performed for children with Duchenne muscular dystrophy? *J Pediatr Orthop* **25**: 95-97, 2005.
- 3) 村松喜一郎, 清水輝夫: 重症型常染色体劣性筋ジストロフィー. *臨床神経* **35**: 1422-1424, 1995.
- 4) Scher DM, Mubarak SJ: Surgical prevention of foot deformity in patients with Duchenne muscular dystrophy. *J Pediatr Orthop* **22**: 384-391, 2002.
- 5) Smith SE, Green NE, Cole RJ et al: Prolongation of ambulation in children with Duchenne muscular dystrophy by subcutaneous lower limb tenotomy. *J Pediatr Orthop* **13**: 336-340, 1993.
- 6) 坪 健司, 岸谷雄三, 野呂秀司ほか: 内反足変形を合併した先天性非進行性ミオパチーの1症例. *日本足の外科学会雑誌* **14**: 139-143, 1993.
- 7) Williams EA, Read L, Ellis A et al: The management of equinus deformity in Duchenne muscular dystrophy. *J Bone Joint Surg Br* **66**: 546-550, 1984.

## *Abstract*

### Pes Equinovarus in Progressive Muscular Dystrophy

Keiichiro Iida, M. D., et al.

Shinkoen Handicapped Children's Hospital

Progressive muscular dystrophy is an inherited disease that leads to progressive muscle weakness and muscle atrophy. Interventions are limited to mainly physical treatment and/or making orthosis to prevent contractures, while surgical intervention can sometimes be an option for pes equinus and scoliosis. We report a case of pes equinovarus in a five-year-old girl that was treated with surgery. She started independent gait at the age of 1 year 1 month, but fell over easily showing positive Gower's sign, and was subsequently diagnosed as having congenital myopathy. Equinovarus deformity developed significantly by 4 years of age, and she was referred to our institution. Achilles' tendon lengthening and calcaneocuboid joint fixation was proposed, and just prior to surgery a muscle biopsy indicated the diagnosis was progressive muscular dystrophy. Since progression was slow, we performed the surgery as planned. Ambulation training was started at six weeks postoperatively but recovery in ambulation was not achieved. At this point, the diagnosis was indicated as severe childhood autosomal recessive muscular dystrophy analogue disease. The outcomes in this case suggest that understanding of the preoperative pathological condition is important for indicating surgery in progressive muscular dystrophy.