

Leri-Weill 症候群による脛骨内反変形に対して 高位脛骨骨切り術を行った一例

青木 りら¹⁾・寺本 篤史¹⁾・杉 憲¹⁾・興村 慎一郎¹⁾
鈴木 智之¹⁾・和田 卓郎²⁾・山下 敏彦¹⁾

1)札幌医科大学医学部 整形外科学講座

2)北海道済生会小樽病院 整形外科

要旨 Leri-Weill 症候群は、中間肢短縮型小人症、Madelung 変形、脛骨の短縮と内反変形を特徴とする骨系統疾患である。本疾患による脛骨内反変形に対し、高位脛骨骨切り術を行った症例を経験した。症例は16歳女性。14歳頃から歩容異常と歩行時の右膝痛が出現した。身長152 cm、体重88 kg、顔貌・知能は正常であった。単純X線像で、Madelung 変形と右脛骨近位内反変形を認めた。診断基準からLeri-Weill 症候群と診断した。内側近位脛骨角は70°で脛骨短縮は12 mm、骨端線は閉鎖していた。Medial open wedge high tibial osteotomy を行い、良好なアライメントが獲得できた。

はじめに

Leri-Weill 症候群は、中間肢短縮型小人症、Madelung 変形、下腿骨の短縮による下腿の内反を特徴とした常染色体優性遺伝を示す骨系統疾患である⁷⁾。Madelung 変形は、橈骨遠位端における骨端線の掌側ないし尺側の発育障害のため橈骨の短縮や彎曲、さらにそれによる尺骨頭の背側への垂脱臼を認める特有の変形である⁸⁾。Leri-Weill 症候群に伴う Madelung 変形に対する外科的治療の報告⁴⁾は散見されるが、脛骨の内反変形に対する報告は少ない。今回筆者らは、Leri-Weill 症候群による脛骨内反変形に対して、高位脛骨骨切り術(High Tibial Osteotomy: 以下、HTO)を行った症例を経験したので報告する。

症例呈示

症例: 16歳, 女性

主訴: 右膝痛

現病歴: 10歳時に両 Madelung 変形を指摘され、11歳時に右橈骨骨端線分離術を施行された。13歳頃から誘因なく歩容異常を指摘されるようになった。14歳時に定期受診した際、下肢アライメント異常を指摘された。外側楔状足底板を製作し経過観察していたが、徐々に歩行時の右膝痛が出現したため、手術の方針となった。

既往歴, 生育歴, 家族歴: 特記事項なし。

身体所見: 身長152 cm, 体重88 kg。顔貌および知能は正常であった。歩行時に右膝痛を認め、視診にて右下肢の内反変形を認めた。膝関節可動域は右0~130°, 左0~135°であった。

画像所見: 単純X線像では両手関節に Made-

Key words: Leri-Weill syndrome, dyschondroste (Leri-Weill 症候群), tibial varus deformity (脛骨内反変形), high tibial osteotomy (高位脛骨骨切り術)

連絡先: 〒060-8543 北海道札幌市中央区南1条西16丁目291番地 札幌医科大学 整形外科学講座 寺本篤史
電話(011)611-2111

受付日: 2015年2月17日



図 1. 単純 X 線正面像 a|b
a: 右手関節. Madelung 変形に対し Langenskiöld 術を施行されていた.
b: 左手関節. Madelung 変形を認める.

lung 変形を認め、右手関節は Langenskiöld 法による手術を施行されていた(図 1-a, b). 大腿骨長は右 38.8 cm, 左 38.8 cm で、脛骨長は右 31.0 cm, 左 32.2 cm であり、右脛骨の短縮を認めた. 立位大腿脛骨角は右 188°, 左 176° で、内側近位脛骨角が右 70°, 左 83°, 外側遠位脛骨角が右 95°, 91° であり、右脛骨近位内反変形を認めた. 脛骨骨端線は閉鎖していた(図 2). CT において脛骨の回旋変形は認めなかった.

診断: Madelung 変形と脛骨の短縮, 内反変形を認め、Leri-Weill 症候群と診断した. 遺伝子検査を行ったが、異常所見は認めなかった.

治療: 右高位脛骨骨切り術による右下腿変形矯正を行った. 健側の内側近位脛骨角と外側遠位脛骨角を参考に脛骨軸を作図し、脛骨変形中心を決定した. 脛骨変形中心は、脛骨近位部で変形角度は 12° であった(図 3). 骨端線は閉鎖しており、脛骨の短縮を認めることから、手術は medial open wedge HTO を行った. 12° 開大し HTO ロッキングプレート(ナカシマメディカル)で固定した(図 4).

術後経過: 術後の単純 X 線にて、立位大腿脛骨角は 188° から 175° に、内側近位脛骨角は 70°



図 2. 下肢全長単純 X 線像. 右脛骨の短縮と近位部での内反変形を認める.



図 3. 下肢全長単純 X 線におけるアライメント計測.
① LDFA 右 76° 左 77°, ② MPTA 右 70° 左 83°, ③ LDTA 右 95° 左 91°, ④ 矯正角度 12°, 点線: 健側の MPTA と LDTA を参考に引いた脛骨軸, ○: CORA.

から 85° に改善し、健側と同様な下肢アライメントが獲得できた. 脛骨長の短縮は 12 mm から 5 mm に改善した. 術後 1 年時、骨癒合が得られ、抜釘術を行った. 疼痛や可動域制限はなく、歩容異常も改善した.



図4. 術後. 下肢全長単純 X 線. 右 HTO 後. 下肢アライメントは健側と同様となり, 脛骨長の差も消失した.

考 察

Leri-Weill 症候群は, 幼児期ないし学童期より発症する Madelung 変形と脛骨の短縮による下腿の内反を特徴とした骨系統疾患である. 世界で 200 例ほど報告されており, 原因遺伝子は Short Stature Homeobox Containing Gene (以下, SHOX) 遺伝子で, X 染色体短腕と Y 染色体短腕に存在する. SHOX 遺伝子は, ヒト胎児において四肢遠位部および第 1 咽頭弓に存在し¹⁾, 欠損や遺伝子内変異が起ると, 低身長や骨病変を呈する. SHOX ヘテロ異常による骨病変は, 男性より女性に増悪する傾向にある. SHOX 遺伝子のヘテロ異常により早期癒合を生じやすくなった成長軟骨に対して, エストロゲンが成熟効果を及ぼし, 思春期に骨病変の増悪をまねくと推測されている⁵⁾. 本症例も女性で, エストロゲンの分泌量が増加する思春期より脛骨の内反変形を指摘されており, 骨病変とエストロゲンの関与が示唆された. 臨床的に Leri-Weill 症候群と診断される患者の約 20% では, SHOX 遺伝子に異常が同定されないと報告されている³⁾. 本症例では遺伝子検査を施行したが, SHOX 遺伝子の異常は指摘

されなかった. しかし, 臨床所見より Leri-Weill 症候群と診断し, 治療を行った.

Leri-Weill 症候群に対して, 現在確立された治療指針はない. 内科的加療としてホルモン療法, 性腺刺激ホルモン放出ホルモン (GnRH) アナログ投与がある. 外科的治療は, 骨変形による疼痛や関節可動域制限に対して行われるが³⁾, 下腿骨の短縮と変形に対する矯正術の報告は少ない. Sugiyama ら⁶⁾は, 脛骨の内反変形は近位脛骨骨端線の内側後方が早期に閉鎖することで生じ, 成長につれて内反変形が強まると報告している. Dawe ら²⁾は, 脛骨の内反変形と脛骨腓骨の不均衡を来した男児に対し, 脛骨骨切り術と延長術を施行した一例を報告し, 脛骨腓骨の不均衡には矯正術等の外科的介入が必要であると述べている. 本症例も脛骨近位部の内反変形であったが, 脛骨腓骨の不均衡は認めず, 脛骨の短縮は 12 mm と軽度であった. 一期的な矯正が可能で, すでに骨端線の閉鎖を認めたため, medial open wedge HTO を選択した. その結果, 良好な下肢アライメントが得られ, 脛骨長の差も消失した. Leri-Weill 症候群による脛骨内反変形は, 短縮が軽度かつ骨端線の閉鎖が得られている場合, medial open wedge HTO による一期的な変形矯正が有効であると考ええる.

まとめ

- 1) Leri-Weill 症候群による脛骨内反変形に対して高位脛骨骨切り術を行った症例を経験した.
- 2) SHOX 遺伝子は同定されなかったが, 臨床所見から Leri-Weill 症候群と診断した.
- 3) 脛骨の短縮が軽度で, 骨端線が閉鎖しており, medial open wedge HTO による変形矯正が有効であった.

文献

- 1) Clement-Jones M, Schiller S, Rao E et al: The short stature homeobox gene SHOX is involved in skeletal abnormalities in Turner syndrome. *Hum Mol Genet* 9 : 695-702, 2000.

- 2) Dawe C, Davies R, Fulford G E: Clinical variation in dyschondrosteosis. A report on 13 individuals in 8 families. *J Bone Joint Surg Br* **64** : 377-81. 1982.
- 3) 深見真紀ほか：整形外科疾患分野 レリーワイル症候群(平成 23 年度)。難病医学研究財団／難病情報センターホームページ(www.nanbyou.or.jp/entry/2061) (参照 2014 年 11 月 3 日)
- 4) 日本整形外科学会 骨系統疾患委員会：骨系統疾患マニュアル，南江堂，東京，74-75, 1994.
- 5) 緒方 勤：SHOX 異常症. *THE BONE* **15** : 69-72, 2001.
- 6) Sugiura Y, Tomita A: Dyschondrosteosis with tibia vara—report of three cases. *Jinrui Idengaku Zasshi* **29** : 7-16, 1984.
- 7) 豊原一作，金谷文則，普天間朝上ほか：Leri-Weill 症候群の手関節 Madelung 変形に対する手術経験，*整形外科と災害外科* **47** : 1207-1212, 1998.
- 8) 辻井雅也，西山正紀，二井英二ほか：Léri-Weill dyschondrosteosis の 2 症例. *日臨整誌* **40** : 1053-1057, 2005.

Abstract

High Tibial Osteotomy for Tibia Varus Deformity of Leri-Weill Syndrome: A Case Report

Rira Aoki, M. D., et al.

Department of Orthopaedic Surgery, Sapporo Medical University School of Medicine

Leri-Weill syndrome is a skeletal dysplasia marked by mesomelic short stature, Madelung's deformity, tibial shortening and tibia varus deformity. We report a sixteen-year-old female of Leri-Weill syndrome with tibia varus deformity performed high tibial osteotomy (HTO). She showed gate abnormality and had a right knee pain while walking. Her stature was 152 cm and 88 kg in weight. X-ray showed Madelung deformity, varus deformity and shortening at right proximal tibia. Although, there was no abnormality in SHOX gene, Leri-Weill syndrome was diagnosed based on diagnostic criteria. Medial proximal tibial angle was 70 degrees, and shortening of tibia was 12 mm. We performed medial opening wedge HTO and she could acquire a good leg alignment.