

関節弛緩を伴う脊椎骨端骨幹端異形成症 leptodactylic type の 1 例： 下肢アライメントの経年的変化と後天性膝蓋骨脱臼に対する治療経験

旭川医科大学 整形外科学講座

類 家 拓 也・能 地 仁・阿 部 里 見・伊 藤 浩

要 旨 関節弛緩を伴う脊椎骨端骨幹端異形成症(Spondyloepimetaphyseal Dysplasia with Joint Laxity)-leptodactylic type は、低身長と高度な関節弛緩を特徴とし、時に複数関節の脱臼を伴い日常生活に支障を来すまれな疾患である。文献的には、診断の要点についての報告が多く、下肢アライメントの変化を詳述した報告はない。本報告では、当科で経験した本疾患児の下肢アライメントの変化と治療経過を報告する。症例は6歳3か月時に当科を初診した女兒。初診時両内反膝変形(FTA 右 206°/左 190°)を呈していたが、経過中に左下肢は外反膝に転じ(FTA148°)、膝外反不安定性と相まって恒久性膝蓋骨脱臼を生じたため、観血的治療を要した。術後3年の現在変形の再発は認めていない。一方、右下肢アライメントは経時的に改善し、経過観察中である。早期に行ったアライメント矯正術には変形再発が報告されており、手術時期・術式決定には慎重な検討が必要である。

はじめに

関節弛緩を伴う脊椎骨端骨幹端異形成症(Spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxity : 以下、SEMD-JL-leptodactylic type)は、1998年にHallら¹⁾が新しいSEMD-JLの亜型として報告した比較的新しい疾患で、本邦で我々が渉猟できたのはNishimuraら⁴⁾の4例とKimら²⁾の1例のみでまれな疾患である。低身長と高度な関節弛緩性が臨床的特徴とされ、時に複数関節の脱臼を伴い日常生活に支障を来す。文献的には、臨床的・画像的特徴など診断の要点に関する報告が多い。多くの症例で下肢アライメントの異常を伴うことも指摘されているが、詳細は報告されていない。本報告では、当科でフォローしている本疾患女兒における下肢アライメントの経年的変化と後天性

に生じた恒久性膝蓋骨脱臼に対する治療経験を報告する。

症 例

SEMD-JL-leptodactylic type の女兒。在胎39週、正常分娩にて出生。出生時体重2496g、身長44.0cm。周産期の異常はなく、家族歴にも特記事項はない。また、精神・運動発達遅滞、内臓合併奇形を認めない。生後半年より低身長にて近医小児科でフォローを受けていた。6歳3か月時、進行するO脚のため当科紹介初診。初診時身長94.3cm(-4.3SD)、全身の関節弛緩性、両膝の過伸展と著名な外反動揺性を認め、立位下肢アライメントはFemoro-Tibial Angle(FTA)で右206°、左190°と両側内反膝変形を認めた(図1)。X線上、骨端骨幹端の異常所見より骨系統疾患が疑わ

Key words : spondyloepimetaphyseal dysplasia(脊椎骨端骨幹端異形成症), joint laxity(関節弛緩), leptodactylic type (leptodactylic 型), patella dislocation(膝蓋骨脱臼), genu valgum(外反膝)

連絡先 : 〒 078-8510 北海道旭川市緑が丘東2条1丁目1番1号 旭川医科大学 整形外科学講座 類家拓也
電話(0166)68-2511

受付日 : 2014年6月9日

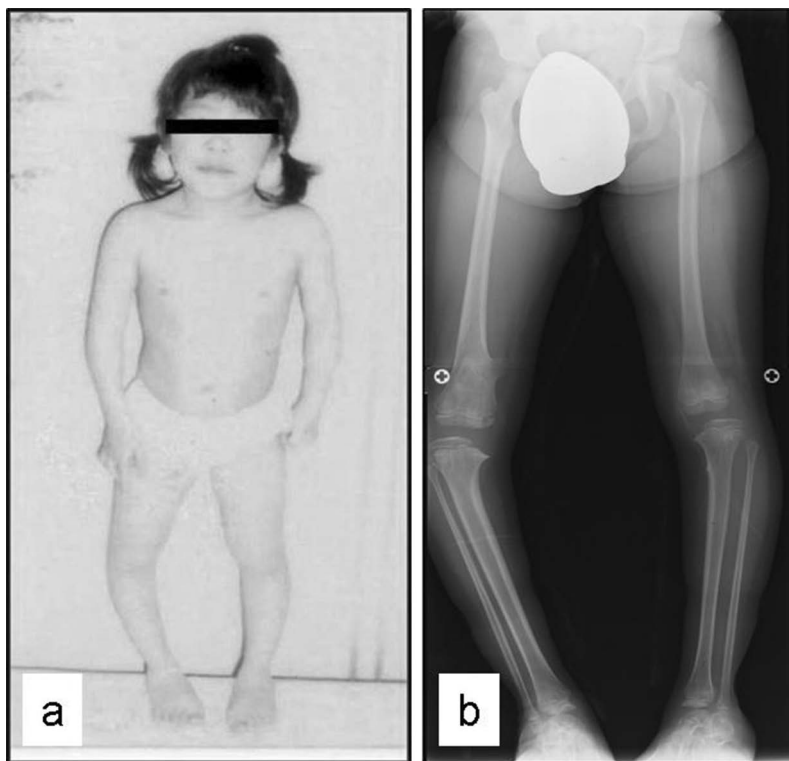


図1. 初診時
a: 全身写真 b: 立位両下肢長尺

れ、学外コンサルトを経て臨床的・画像的特徴(図2)から SEMD-JL-leptodactylic type と確定診断に至った。就学前にアライメント矯正手術を考慮したが家庭の事情により断念、外反動揺性の制動目的に支柱付き装具を使用して経過観察を行った。経過中、両下肢とも内反膝の自然矯正が認められた。しかし、11歳の経過観察時、左下肢は外反アライメントに転じ、もともとの外反動揺性のため荷重によってアライメント不良は増強し、膝蓋骨は膝屈曲角度によらず脱臼位にあった(図3)。歩行にも支障を来しており手術を計画。下肢変形の原因が大腿骨遠位であることから、大腿骨遠位での矯正骨切り術を選択した(図4-a)。手術当時骨端線は開存しており、膝蓋骨制動のため外側支帯解離術・内側広筋前進縫縮術を追加した。内側側副靭帯の再建は行っていない。後療法は、3週間の伸展位固定後可動域訓練を開始し、術後7週より長下肢装具を使用して歩行訓練を行った。問題なく骨癒合が得られ、術後1年で内固定

金属を抜去。術後3年経過した現在(15歳)、アライメントは維持されており骨端線は閉鎖している(図4-b)。また膝蓋骨の再脱臼は認めない(図4-c, d, e)。膝可動域は0~140°で正座が可能であり、膝外反動揺性は持続しているが生活上は不安定感を自覚することなく、装具なしでの生活が可能である。

考 察

本疾患については、1998年にHallら¹⁾が新しい疾患概念として報告して以降、各国より新規発生例の報告が散見されるようになり³⁾⁵⁾、臨床的・画像的特徴による診断の要点が明らかされてきた。下肢アライメントの異常を高率に伴うことも指摘されている一方で、その経年的な変化について詳述されている論文は渉猟することができなかった。Kimらの7例の報告²⁾では、4例においてアライメント矯正手術が幼少期(3~7歳)のうちに施行されている。そのうち3例は変形再発に

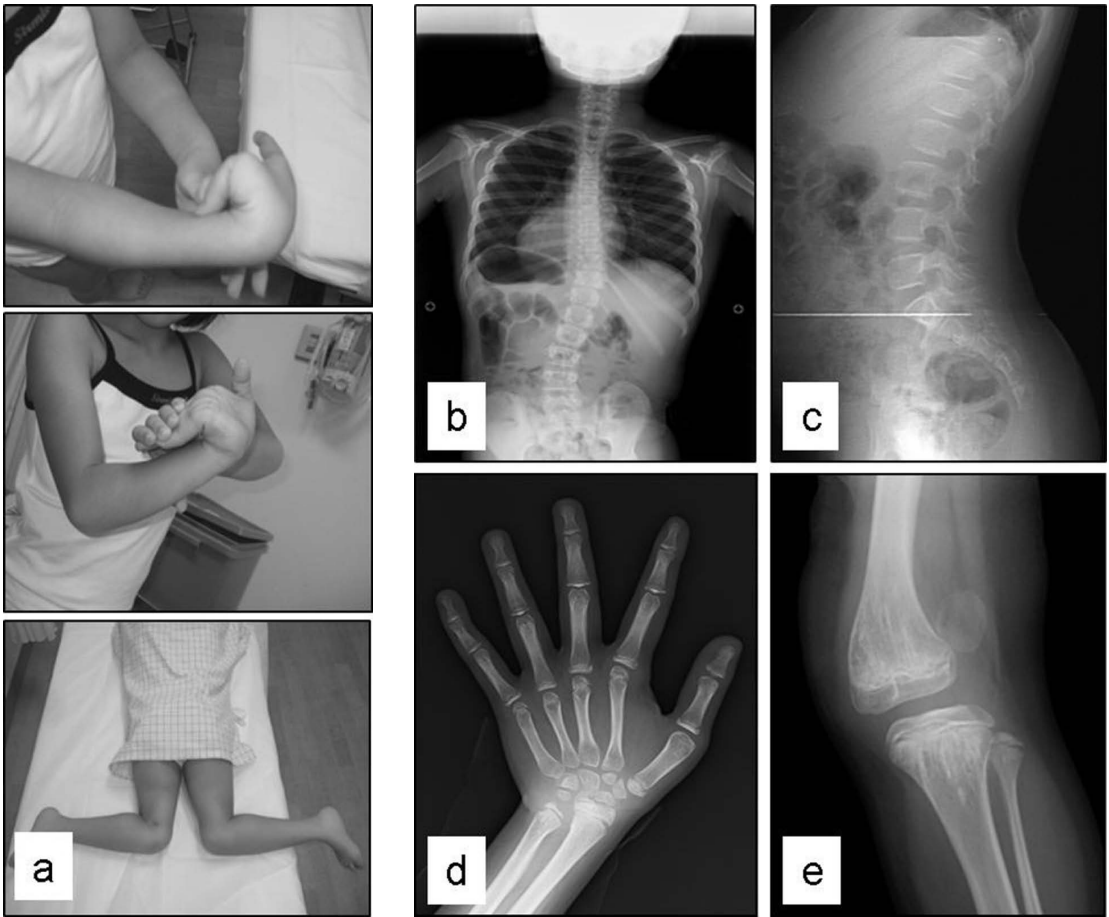


図 2. 全身の関節弛緩性と特徴的画像所見

全身の関節弛緩性(a)。画像上、軽度の側弯症(b)、椎体後縁の scalloping(c)、尺骨の短縮(d)、扁平な骨端(e) など認めるが、特に細長い中手骨(d) や骨幹端を縦走する濃いライン(e) は本疾患に特徴的である。
((c) は 6 歳時, ほかは 11 歳時)

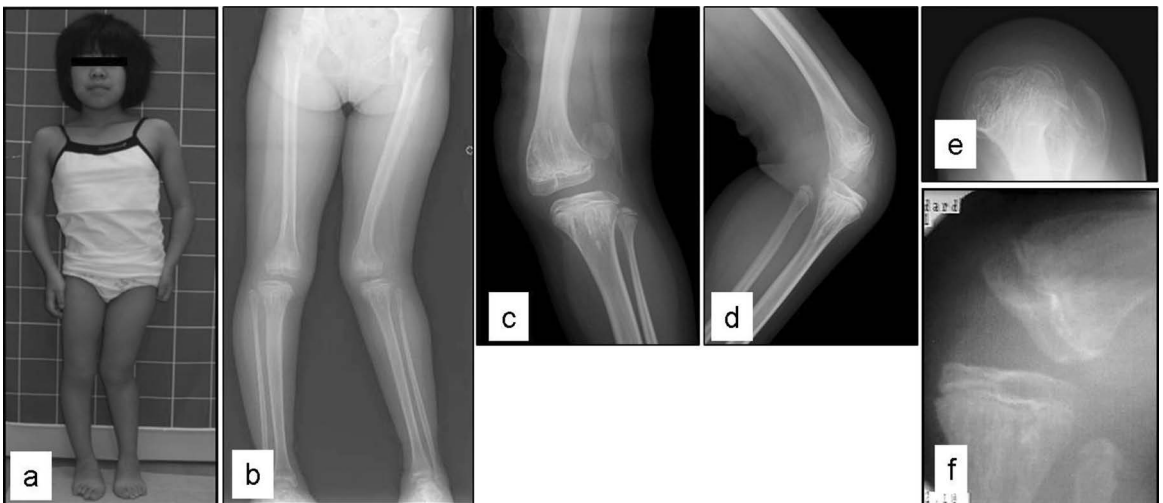


図 3. 11 歳 10 か月再診時

a: 全身写真 b: 立位両下肢長尺 c: 左膝正面像 d: 左膝側面像 e: 膝蓋骨軸写像 f: 左膝外反ストレス撮影

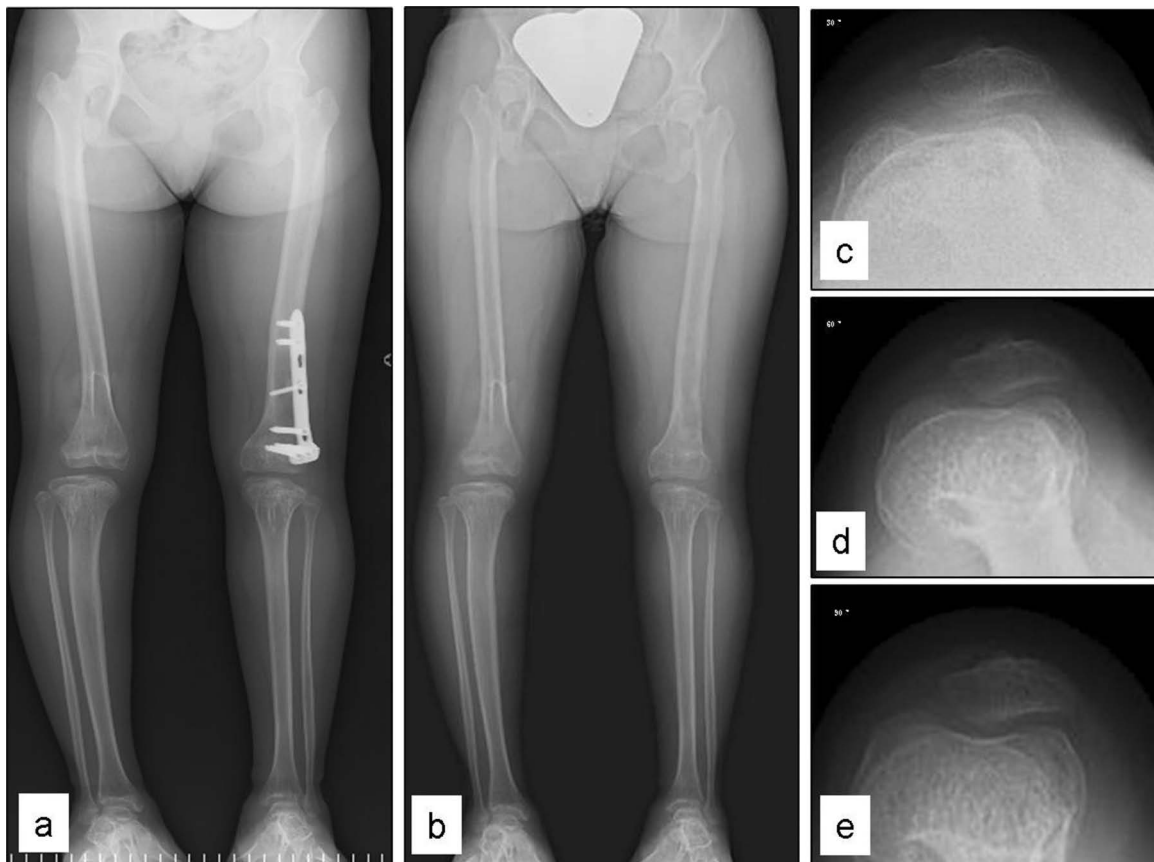


図4. 術後経過

a: 術後1年立位, 術後3年 b: 立位 c: 30°軸写 d: 60°軸写 e: 90°軸写

よる再手術を, 2例は再々手術を必要とした. これらの症例では, 変形矯正手術後も成長に伴い下肢アライメントが変化していたことが示唆される. 本症例でも表1, 図5に示すように, 成長に伴って下肢アライメントは大きく変化した. したがって, 本疾患児では下肢アライメントの異常を高率に合併するが, 成長とともに変化するため, 早期に矯正手術を行ってもアライメントを維持できない可能性を指摘することができる. また, 本症例の右下肢のように最終的にアライメント矯正は不要である場合もあり, その予測は困難である. すなわち, 本疾患の成長期は安易に矯正術を行うべきではないことを銘記すべきである. しかし, 本症例のように膝蓋骨脱臼を伴う高度な膝不安定性と下肢アライメント異常が相乗して膝機能障害を生じた場合, 観血的治療による介入は必要

表1. FTAの経年的変化

年齢	右下肢 FTA(°)	左下肢 FTA(°)
6歳 3か月	206	190
8歳 1か月	206	178
11歳 10か月	184	148
13歳 1か月	180	172
14歳 10か月	179	172

矯正手術→

であろう. アライメント矯正手術を考慮する際は, 経年的に変化しやすい特徴を考慮し, 慎重に術式・時期を決定することが肝要である.

文献

- 1) Hall CM, Elcioglu NH, Shaw DG et al: A distinct form of spondyloepimetaphyseal dysplasia with multiple dislocations. J Med Genet 35 : 566-572, 1998.
- 2) Kim OH, Cho TJ, Song HR et al: A distinct form of spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint

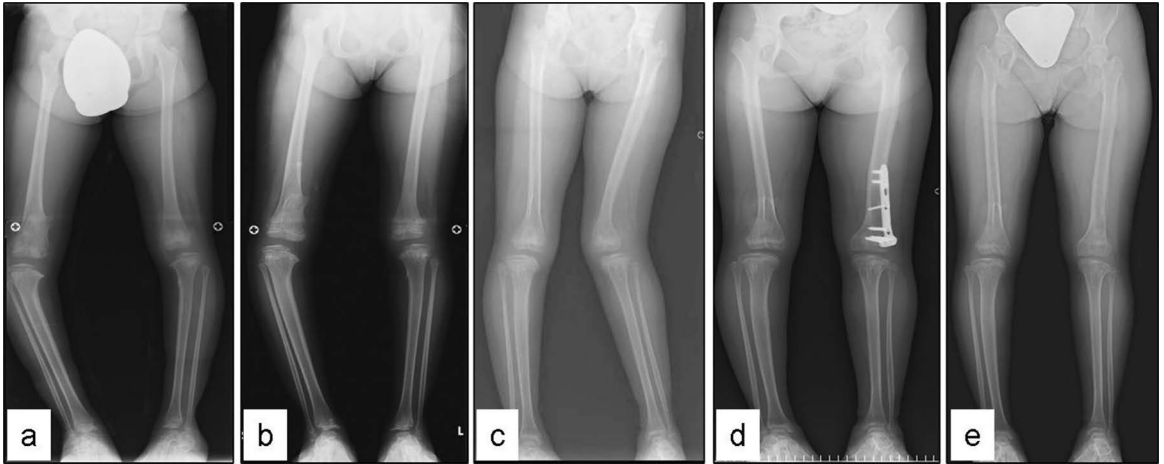


図 5. 下肢アライメントの経年的変化

a : 6 歳 3 か月 (初診時) b : 8 歳 1 か月 c : 11 歳 10 か月 d : 13 歳 1 か月 e : 14 歳 10 か月

laxity (SEMDJL)-leptodactylic type: radiological characteristics in seven new patients. *Skeletal Radiol* 38 : 803-811, 2009.

- 3) Megarban A, Ghanem I, Merrer ML et al: Spondyloepimetaphyseal Dysplasia With Multiple Dislocation, Leptodactylic Type: Report of a New Patient and Review of the Literature. *Am J Med Genet* 122A : 252-256, 2003.
- 4) Nishimura G, Honma T, Shiihara T et al:

Spondyloepimetaphyseal Dysplasia With Joint Laxity Leptodactylic Form: Clinical Course and Phenotypic Variations in Four Patients. *Am J Med Genet* 117A : 147-153, 2003.

- 5) Rossi M, Brasi DD, Hall CM et al: A new familial case of spondylo-epi-metaphyseal dysplasia with multiple dislocations Hall type (leptodactylic form). *Clin Dysmorphol* 14 : 13-18, 2005.

Abstract

A Case of Spondyloepimetaphyseal Dysplasia with Joint Laxity, Leptodactylic Type: Change of Lower Extremity Alignment with Age and Surgical Treatment for Permanent Patella Dislocation with Genu Valgum

Takuya Ruike, M. D., et al.

Department of Orthopaedic Surgery, Asahikawa Medical University

Spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxity-leptodactylic type is a rare skeletal dysplasia which is characterized by short stature and joint laxity with multiple dislocations. There have been reported the radiographic and clinical characteristics to diagnose. One feature of this disorder is genu valgum or varum deformity with ligamentous laxity. However, it is not clear the change of lower extremity alignment in this disease with age. We describe a case of this rare skeletal dysplasia who underwent the operative treatment for the permanent patella dislocation with genu valgum, which was originally genu varum in younger age. The affected girl first visited our institute at 6 year-old due to progressive genu varum, 206 degree on right leg and 190 degree on left leg in femoro-tibial angle, and both knees had a severe valgus instability. During the follow up period, her left lower extremity alignment had been changed and corrected with age, but finally turned to genu valgum which in turn led to patella dislocation at 11 years old. On the other hand, the alignment of her right leg has been corrected to 179 degree in femoro-tibial angle without any surgical intervention until 15 years old. We suggest that we should carefully observe the change of lower extremity alignment with age and consider a potential risk for recurrence in early realignment surgery in this disease.