

先天性骨系統疾患，先天異常の国際命名，分類法の改訂

名古屋大学整形外科 杉 浦 保 夫

筆者はすでに1973年，本誌8巻343頁に『骨系統疾患の命名，分類についての最近の動向』と題して⁴⁾，1970年，Maroteaux らによって *Annales de Radiologie* 誌上に発表された国際命名試案決定に至る経緯とその内容を紹介した。しかし，その後もこれら疾患に含まれる新しい独立疾患としてのいくつかの疾患単位の確立，鑑別診断，分類はきわめて急速な進展を来したため，その改訂の必要に迫られるに至った。

1977年5月，パリにおいて Maroteaux (パリ小児病院人類遺伝学部長)の要請により，ヨーロッパ小児放射線学会および National Foundation-March of Dimes の後援を得て，Dorst, Fauré, Giedion, Hall, Kaufmann, Kozlowski, Langer, Lenzi, Maroteaux, Murphy, Poznanski, Rimoin, Sauvegrain, Silverman, Stanescu (R), Stanescu (V) の諸氏によって諸種検討が加えられ，その結果に基づいて改訂案が発表された²⁾³⁾。ここに筆者は再び Maroteaux の要請を受けて，日本のこの方面に興味を有しておられる諸先生の参考になるよう，改訂案の全容を紹介する次第である。その理由はこの命名法の一番の目的として，世界の異なった地域でのこの方面の研究に際して使用される疾患名を統一することにあることが強調されているからである。

紹介にあたって若干の補足説明をしておくことにする。このリストでは単一の疾患ないし先天奇形 single disease or defect が明確に区分されており，一方，その他の型 other forms として確かに存在することは確認されているが，まだ十分に定義付けされていないものが挙げられている。

この改訂では先の命名試案の改訂を最少限にとどめる努力がなされており，それ以後確定されたいくつかの新疾患を紹介するのが第一義的としている。たとえば最近

注目されている致死性四肢短縮型小人症 lethal short-limbed dwarfism の1つ，short rib-polydactyly syndrome, type I; type II, campomelic dysplasia などが新しく採用され，また，chondrodysplasia punctata についてはその遺伝学的異質性 genetic heterogeneity から，rhizomelic form, dominant form, other forms に細分類されて記載されている。

さらに改訂にあたって努力されたことは“dwarfism”という名称を排除したことである。このため，たとえば diastrophic dwarfism, thanatophoric dwarfism, metatropic dwarfism はそれぞれ diastrophic dysplasia, thanatophoric dysplasia, metatropic dysplasia と改名されている。

ムコ多糖異常症 mucopolysaccharidosis (MPS) は，すでに前回筆者が予告したように，それぞれに対応する酵素欠損に基づいて再分類され，在来の MPS V (Ullrich-Scheie) は Hurler syndrome と同じ α -L-iduronidase deficiency によるものであることが確認されたため MPS, type I に移され，この type I は Hurler form, Scheie form, other forms に細分類されている。したがって MPS, type V は空席となっている。また新たに MPS, type VII として β -glucuronidase deficiency が挙げられている。このように MPS 各型についてはそれぞれの酵素欠損が明確に記載され，同様にムコ多糖類脂質異常症 mucopolipidosis の中においても，aspartylglucosaminuria, mannosidosis, fucosidosis, GM₁-gangliosidosis, mucopolipidosis I についてはそれぞれの酵素欠損名が明記されている。ただ mucopolipidosis II および III はまだ原因が解明されておらず，前案同様にそのまま名称だけが残されている。

(次に分類法の改定表を示す)

International Nomenclature of Constitutional Diseases of Bone

I. Osteochondrodysplasias

Abnormalities of cartilage and/or bone growth and

development.

A. Defects of growth of tubular bones and/or spine.

a. Identifiable at birth

1. Achondrogenesis type I, Parenti-Praccaro

2. Achondrogenesis type II, Langer-Saldino

3. Thanatophoric dysplasia
 4. Thanatophoric dysplasia with clover-leaf skull
 5. Short rib-polydactyly syndrome type I, Saldino-Noonan (perhaps several forms)
 6. Short rib-polydactyly syndrome type II, Majewski
 7. Chondrodysplasia punctata
 - a. Rhizomelic form
 - b. Dominant form
 - c. Other forms, excluding symptomatic stippling in other disorders (e. g., Zellweger syndrome, Warfarin embryopathy)
 8. Campomelic dysplasia
 9. Other dysplasias with congenital bowing of long bones (several forms)
 10. Achondroplasia
 11. Diastrophic dysplasia
 12. Metatropic dysplasia (several forms)
 13. Chondroectodermal dysplasia, Ellis van Creveld
 14. Asphyxiating thoracic dysplasia, Jeune
 15. Spondyloepiphyseal dysplasia congenita
 - a. Type Spranger-Wiedemann
 - b. Other forms (see b. 11-12)
 16. Kniest dysplasia
 17. Mesomelic dysplasia
 - a. Type Nievergelt
 - b. Type Langer (probable homozygous dyschondrosteosis)
 - c. Type Robinow
 - d. Type Rheinhardt
 - e. Other forms
 18. Acromesomelic dysplasia
 19. Cleidocranial dysplasia
 20. Larsen syndrome
 21. Otopalatodigital syndrome
- b. Identifiable in later life
1. Hypochondroplasia
 2. Dyschondrosteosis
 3. Metaphyseal chondrodysplasia type Jansen
 4. Metaphyseal chondrodysplasia type Schmid
 5. Metaphyseal chondrodysplasia type McKusick
 6. Metaphyseal chondrodysplasia with exocrine pancreatic insufficiency and cyclic neutropenia
7. Spondylometaphyseal dysplasia
 - a. Type Kozlowski
 - b. Other forms
 8. Multiple epiphyseal dysplasia
 - a. Type Fairbank
 - b. Other forms
 9. Arthroophthalmopathy, Stickler
 10. Pseudoachondroplasia
 - a. Dominant
 - b. Recessive
 11. Spondyloepiphyseal dysplasia tarda
 12. Spondyloepiphyseal dysplasia, other forms(see a. 15-16)
 13. Dyggve-Melchior-Clausen dysplasia
 14. Spondyloepimetaphyseal dysplasia (several forms)
 15. Myotonic chondrodysplasia, Catel-Schwartz-Jampel
 16. Parastremmatic dysplasia
 17. Trichorhinophalangeal dysplasia
 18. Acrodysplasia with retinitis pigmentosa and nephropathy Saldino-Mainzer
- B. Disorganized development of cartilage and fibrous components of skeleton
1. Dysplasia epiphysealis hemimelica
 2. Multiple cartilagenous exostoses
 3. Acrodysplasia with exostoses, Giedion-Langer
 4. Enchondromatosis, Ollier
 5. Enchondromatosis with hemangioma, Maffucci
 6. Metachondromatosis
 7. Fibrous dysplasia, Jaffe-Lichtenstein
 8. Fibrous dysplasia with skin pigmentation and precocious puberty, McCune-Albright
 9. Cherubism (familial fibrous dysplasia of the jaws)
 10. Neurofibromatosis
- C. Abnormalities of density of cortical diaphyseal structure and/or metaphyseal modeling
1. Osteogenesis imperfecta congenita (several forms)
 2. Osteogenesis imperfecta tarda (several forms)
 3. Juvenile idiopathic osteoporosis
 4. Osteoporosis with pseudoglioma
 5. Osteopetrosis with precocious manifestations

6. Osteopetrosis with delayed manifestations (several forms)
7. Pycnodysostosis
8. Osteopoikilosis
9. Osteopathia striata
10. Melorheostosis
11. Diaphyseal dysplasia, Camurati-Engelmann
12. Craniodiaphyseal dysplasia
13. Endosteal hyperostosis
 - a. Autosomal dominant, Worth
 - b. Autosomal recessive, Van Buchem
14. Tubular stenosis, Kenny-Caffey
15. Pachydermoperiostosis
16. Osteodysplasty, Melnick-Needles
17. Frontometaphyseal dysplasia
18. Craniometaphyseal dysplasia (several forms)
19. Metaphyseal dysplasia, Pyle
20. Sclerosteosis
21. Dysosteosclerosis
22. Osteoectasia with hyperphosphatasia

II. Dysostoses

Malformation of individual bones singly or in combination.

- A. Dysostoses with cranial and facial involvement
 1. Craniosynostosis (several forms)
 2. Craniofacial dysostosis, Crouzon
 3. Acrocephalosyndactyly, Apert (and others)
 4. Acrocephalopolysyndactyly, Carpenter (and others)
 5. Mandibulofacial dysostosis
 - a. Type Treacher-Collins, Franceschetti
 - b. Other forms
 6. Oculomandibulofacial syndrome, Hallermann-Streiff-Francois
 7. Nevoid basal cell carcinoma syndrome
- B. Dysostoses with predominant axial involvement
 1. Vertebral segmentation defects, including Klippel-Feil
 2. Cervicooculoacoustic syndrome, Wildervanck
 3. Sprengel anomaly
 4. Spondylocostal dysostosis
 - a. Dominant form
 - b. Recessive forms
- C. Dysostoses with predominant involvement of extremities
 1. Acheiria
 2. Apodia
 3. Ectrodactyly syndrome
 4. Aglossia-adactyly syndrome
 5. Congenital bowing of long bones (several forms) (see also osteochondrodysplasias)
 6. Familial radioulnar synostosis
 7. Brachydactyly (several forms)
 8. Symphalangism
 9. Polydactyly (several forms)
 10. Syndactyly (several forms)
 11. Polysyndactyly (several forms)
 12. Camptodactyly
 13. Poland syndrome
 14. Rubinstein-Taybi syndrome
 15. Pancytopenia-dysmelia syndrome, Fanconi
 16. Thrombocytopenia-radial-aplasia syndrome
 17. Orodigitofacial syndrome
 - a. Type Papillon-Leage
 - b. Type Mohr
 18. Cardiomeic syndrome, Holt-Oram (and others)
 19. Femoral facial syndrome
 20. Multiple synostoses (includes some forms of symphalangism)
 21. Scapuloiliac dysostosis, Kosenow-Sinios
 22. Hand-foot-genital syndrome
 23. Focal dermal hypoplasia, Goltz

III. Idiopathic Osteolyyses

1. Phalangeal (several forms)
2. Tarsocarpal
 - a. Including Francois form (and others)
 - b. With nephropathy
3. Multicentric
 - a. Hajdu-Cheney form
 - b. Winchester form
 - c. Other forms

IV. Chromosomal Aberrations

Specific entities not listed.

V. Primary Metabolic Abnormalities

A. Calcium and/or phosphorus

1. Hypophosphatemic rickets
2. Pseudodeficiency rickets, Prader, Royer
3. Late rickets, McCance
4. Idiopathic hypercalcaemia
5. Hypophosphatasia (several forms)
6. Pseudohypoparathyroidism (normo and hypocalcaemic forms, include acrodysostosis)

B. Complex carbohydrates

1. Mucopolysaccharidosis, type I (alpha-L-iduronidase deficiency)
 - a. Hurler form
 - b. Scheie form
 - c. Other forms
2. Mucopolysaccharidosis, type II, Hunter (sulfohyduronate sulfatase deficiency)
3. Mucopolysaccharidosis, type III San Filippo
 - a. Type A (heparin sulfamidase deficiency)
 - b. Type B (N-acetyl-alpha-glucosaminidase deficiency)
4. Mucopolysaccharidosis, type IV. Morquio (N-

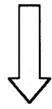
acetylgalactosamine-6-sulfate-sulfatase deficiency)

5. Mucopolysaccharidosis, type VI, Maroteaux-Lamy (aryl sulfatase B deficiency)
 6. Mucopolysaccharidosis, type VII (beta-glucuronidase deficiency)
 7. Aspartylglucosaminuria (aspartyl-glucosaminidase deficiency)
 8. Mannosidosis (alpha-mannosidase deficiency)
 9. Fucosidosis (alpha-fucosidase deficiency)
 10. GM1-gangliosidosis (beta-galactosidase deficiency)
 11. Multiple sulfatase deficiency, Austin, Thieffry
 12. Neuraminidase deficiency (formerly mucopolipidosis I)
 13. Mucopolipidosis II
 14. Mucopolipidosis III
- ##### C. Lipids
1. Niemann-Pick disease
 2. Gaucher disease
- ##### D. Nucleic acids
1. Adenosine-deaminase deficiency and others
- ##### E. Amino acids
1. Homocystinuria and others
- ##### F. Metals
1. Menkes kinky hair syndrome and others

わが国においても研究者がこの方面で国際的なレベルの臨床的研究を目指すにはこの命名、分類法に則つた名称を用いることが必須である。幸いにして一昨年から日本整形外科学会学術集会時に骨系統疾患研究会が開催されるようになり、有意義な成果が得られるようになって来たことは喜ばしいことである。このような研究会を基盤として少なくとも国内での情報交換、協同研究体制を確立し、貴重な稀有症例を死蔵させることなく、臨床的・X線学的・遺伝学的・生化学的など各観点より正確、詳細な病像を記録して症例の集積を計り、海外研究者らの協同研究体制に一刻も早く参画すべきものであると考える。

文 献

- 1) Nomenclature internationale des maladies osseuses constitutionnelles. Ann. Radiol., 13: 455, 1970.
- 2) Nomenclature des maladies osseuses constitutionnelles. Révision, Mai 1977. Ann. Radiol., 21: 253, 1978.
- 3) Special report: International nomenclature of constitutional diseases of bone. Am. J. Roentgenol., 131: 352, 1978.
- 4) 杉浦保夫: 骨系統疾患の命名、分類についての最近の動向, 臨床整形外科, 8: 71, 1973.



検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用

論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



筆者はすでに 1973 年,本誌 8 巻 343 頁に『骨系統疾患の命名,分類についての最近の動向』と題して 4),1970 年,Maroteaux らによって Annales de Radio1ogie 誌上 1)に発表された国際命名試案決定に至る経緯とその内容を紹介した。しかし,その後もこれら疾患に含まれる新しい独立疾患、としてのいくつかの疾患単位の確立,鑑別診断,分類はきわめて急速な進展を来したため,その改訂の必要に迫られるに至った。