

骨系統疾患および代謝性骨疾患に伴う内反膝・外反膝変形

研究協力者 真鍋 典世 1)、君塚 葵 2)

1) 東京大学医学部整形外科

2) 心身障害児総合医療療育センター整形外科

要約 骨系統疾患では低身長、関節変形、靭帯弛緩などさまざまな二次障害を呈する。特に膝の変形は大きな問題となり、しばしば治療対象となる。内反膝は軟骨無形成症、偽性軟骨無形成症、骨幹端異形成症 Schmid 型、多発性骨端異形成などがある。外反膝は Marfan 症候群、Morquio 病、Ollier 病、一部の軟骨無形成症、偽性軟骨無形成症、くる病、先天性脊椎骨端異形成症などで見られる。

はじめに

全身の骨が罹患する本疾患群では低身長、関節変形、靭帯弛緩などさまざまな二次障害を呈する。歩行例では下肢、とくに膝の変形は大きな問題となり、しばしば治療対象となる。内反膝を呈する骨系統疾患は数多くあげられ、代表的なものとして軟骨無形成症、偽性軟骨無形成症、骨幹端異形成症 Schmid 型、多発性骨端異形成などがある。また代謝性骨疾患ではくる病などがある。外反膝を呈する骨系統疾患の代表的なものとして Marfan 症候群、Morquio 病、Ollier 病、一部の軟骨無形成症、偽性軟骨無形成症、くる病、先天性脊椎骨端異形成症などがあげられる。膝関節は足部、股関節の力学的な影響を受け、足部内反変形・内反股は外反膝を増悪させる (図1)。ここでは主な疾患の内反膝変形を主に述べ、外反膝については症例呈示程度にとどめる。

内反膝

骨系統疾患および代謝性骨疾患に伴う内反膝に共通してみられる下肢アライメントは膝外側角 (FTA) の増大、膝関節および下腿での内捻、膝関節の屈血傾向、距骨下関節での外反などであり、高度な内反膝を呈する症例も、まれではない。骨系統疾患にみられる内反膝では関節弛緩、関節拘縮を伴ったものが多く、神経症状の併発などを合併していることも少なくはない。各疾患は固有の症状と経過を示し、症例数の少ないこともあって、全体像の把握が困難な場合が多い。またアライメントの変化では自然軽快していく Caffey の四肢彎曲症から、変形矯正後再発しやすいことが知られている Ollier 病まで下肢変形の予後もさまざまである。下肢のアライメントの経年的変化が落ちつく小学生以上の著しい内反膝、外反膝変形に対しては荷重によるアライメントの悪化を防止する目的で早期矯正手術が奨められる場合が多

い

軟骨無形成症

内軟骨性骨化障害による四肢短縮型低身長をきたす軟骨無形成症では内反膝がよく合併するが、Ponseti や Kopits によるとその原因は腓骨の過成長とそれに伴う脛骨の内反変形、反張脛骨、内捻変形としている 1) 2)。安井らは本症の内反膝の X 線上の特徴として FTA は正常人に比べやや大きい秩序であることと、脛骨内反度が大きいことが本症の内反膝の原因としており、本症の外反膝では大腿骨外側の形成不全が存在し、大腿骨骨幹軸の膝基底線に対する角度 (femoral angle) が小さいことが主な原因であるとしており、その他に脛骨内反度が小さく腓骨の過成長が少ないことをあげている 3)。また距腿関節面も下腿の内反に一致して傾斜していることも特徴の 1 つである。本症の患者会である「つくしの会」を通して、アンケート調査を行ったところ、約 6 割の 190 例からの回答を得た。12 歳以上が半数を占め、15 歳以上の 68 例の歩行についての回答は、歩行では困らない 49%、ときどき疲れなどで困る 41%、杖使用 6%、車椅子使用 3% であった。膝変形は内反膝 24%、外反膝 6%、変形なし 70% であり、諸家の報告と同様に本症での膝変形は大きな問題となっていないと考えられた。また本症での内反膝の年齢分布をみると年齢による差は少なく進行性とはいえない。むしろ膝関節の不安定性は高頻度で 30 歳までの症例で約半数があると回答している。膝痛は 27 例 14.2% にみられ、発症年齢は 12 歳以下が多かった。本症の内反膝の矯正手術の適応については、「つくしの会」の報告によると本症の外科的治療では約 400 人の会員のうち脚延長術を受けたのが 67 人であったのに対して、純粋に内反膝の矯正骨切り術のみを受けた者は 3 人と少なかった。本症の場合、上記の調査からも

わかるように下肢延長と矯正を同時に進めることが一般的である。下肢延長を行うにあたっては、単に長さのみでなくアライメントを改善することも重要である。延長に伴う合併症として既存の変形に加えて、延長中に外反、前方凸変形、トランスレーションなどの変形が起こることが知られている。そこで既存の変形や延長中に起こる変形を矯正する手段として3つの方法が考えられる。1番目は延長前の骨切り時に一期的に矯正を行う方法、2番目は延長中に徐々に矯正する方法、3番目は延長終了に一期的に矯正する方法とがある。1番目の方法は延長中の変形の予測がつきにくいことが、2番目の方法は何度も修正を要する点が実用的でない。岡崎らの報告では3番目の方法が最も安定した矯正が得られるとしており、仮骨にかかる張力をモニターリングしながら、無麻酔下で延長を行った延長仮骨の塑性を利用し矯正している。そのときの下腿矯正の目標とする下肢アライメントは、大腿骨頭中心と足関節中心を結んだ直線（Mikulicz線）が膝関節頰間隆起の中央を通過し、膝関節'面とのなす角度が87°内側下がりであり、距腿関節面とは直交することである。しかし、3番目の方法も一期的矯正であるがゆえに神経麻痺のような軟部組織の障害をきたしうることを念頭に置いておくべきであろう。

偽性軟骨無形成症

偽性軟骨無形成症は四肢短縮型低身長で顔貌正常で成長過程で椎骨の前方舌状突出と骨端および骨幹端の異形成を特徴とする疾患である。本症では関節靭帯弛緩性が強く、McKeandらによると内反膝を合併する頻度は84%、膝痛を合併する頻度は52%である⁴⁾。その他にもWINDSWEEP型（片側が外反膝と他側が内反膝）の膝変形も少数ではあるがみられる。本症の69%が平均年齢8歳時に矯正骨切り術を受けたとしており、そのうち再手術を要した者は22%であった⁴⁾。この点は軟骨無形成症と大きく異なり、手術を要するほどの重度の内反膝が本疾患で多いことがうかがえる。Kopitsの報告によると本症の内反膝は歩行開始時から発症し歩行はカモ様歩行となり、5-15歳にかけて進行する⁵⁾。近年まで外科的矯正が試みられているが、その成績は諸家の報告にばらつきが大きい。Kopitsは下肢矯正骨切り術は再発すると述べており、成績は一般に悪く度重なる手術を要するとしている。一方、McKeandらにより行われたアンケート調査では再手術を要した例は少ないと報告している。このように本症の内反膝に対する手術の適応、年齢、矯正角度などはこ

れまで不明な点であった。

自験例16例のうち15例で内反膝がみられ、うち10例20膝に平均9.8歳時に下腿矯正骨切り術を行った。骨切りは脛骨の骨幹端・骨端の移行部で行われ、Kirschner鋼線を使った固定や若年者であればギプスのみの固定が行われた。術後に膝痛、歩容の異常はほとんどの例で改善された。観察時平均年齢は16.3歳で全例に再手術を要するような明らかな再発はみられなかった。術前のFTAは約200°程度であるが、手術によりFTAは165°前後に矯正され再発傾向は2年で1度程度であった。10年以上の長期経過観察ができた症例でも同様な結果が得られた。つまり本症において早期に下肢矯正骨切り術により下肢アライメントを適正（やや過矯正）に矯正することは将来的な再手術を防ぐだけでなく、若年発症の変形性膝関節症をも防止すると考えられる。

多発性骨端異形成症

多発性骨端異形成症は偽性軟骨無形成症と同じ遺伝子（COMP）の突然変異を原因とする疾患で長管骨骨端部の異形成を特徴とするが、偽性軟骨無形成症に比べて四肢短縮の程度も軽度であり、膝の内反膝変形も軽度な場合が多く、足関節の外反も特徴の1つにあげられている。本症の内反膝が手術の対象になることはまれである⁶⁾ 骨幹端異形成症

骨幹端異形成症は成長期に長管骨骨幹端の異形成をきたすが、骨端および椎骨の変化を伴わない疾患である。最も多くみられるSchmid型は乳幼児期に出現する四肢短縮型低身長で内反股と内反膝を伴ったカモ様歩行を呈する。組織学的には成長板における軟骨細胞の成熟パターンが乱れており、変形の一原因と考えられる。下腿内反はゆっくりと進行し、本症の約半数が下肢のアライメントの異常をきたす³⁾。しかし、偽性軟骨無形成症のような関節靭帯弛緩性は目立たない。中塚らの報告によると内反膝は3-6歳の間は改善するが、その後増悪するとしている。変形矯正手術により歩容は改善し、歩行の耐久性が増大するとされている⁵⁾。初期の治療法として装具療法を行い、手術としては大腿骨の矯正骨切りや骨端線の成長抑制を目的とした大腿骨遠位骨端線外側のステープリングなどが行われている⁸⁾。

低リン血症性くる病

低リン血症性くる病はリンの転送障害による低リン血症のため、成長過程の骨の石灰化障害を

生じる性染色体優性遺伝性の疾患で男性に重症である。歩行開始後の内反膝で気づかれやすい。本疾患は早期の薬物療法により変形を矯正することが期待できるが⁹⁾、治療開始時期が5-6歳以降の著明な内反膝では手術が必要となりやすいこと、12-13歳以降の発育盛期の薬物服用中断で変形が再発すること、矯正骨切り術後にも適切なビタミンD投与を続けなければ変形が再発することが報告されている。またKanelらは本症の平均12歳の9例で下腿矯正骨切り後Orthofixを平均90日間装着し早期の荷重により良好な骨癒合と矯正を得ている⁷⁾。Stanitskiは平均年齢8.9歳の8例、11大腿、7下腿に下腿矯正骨切り後、平均12週のIlizarov装着にて、ほかの疾患の約1/2の速度で延長し良好な成績をあげている。またEvansらは適切なビタミンD投与と大腿骨遠位骨端線外側の成長期でのステープリングで膝外反変形は矯正できたと報告している⁹⁾。

また装具療法も試みられており、短下肢型O脚矯正装具や、歩行時側方への不安定性を呈する場合には外側楔、外足張り出しをもった足底装具が処方されているようである。

外反膝

Marfan 症候群

Marfan 症候群はクモ指趾、心・血管異常、水晶体脱臼を伴う常染色体優性遺伝の疾患で、靭帯弛緩性と屈曲拘縮を伴う外反膝が特徴でときに膝蓋骨脱臼を伴う場合がある。

Morquio 病

Morquio 病は幼児期早期（1-3歳頃）に発症するIVA,B型のムコ多糖症で、最も骨病変が強く関節靭帯弛緩性の著明な疾患である。長管骨は短縮、杓曲し骨幹端が幅広くなり脛骨の内側に骨棘を伴う脛骨近位の骨端核の外側が骨化障害を起こすことにより重度の外反膝および反張膝を認めることが多く膝の骨端核は不整で分節化を認める。さらに外反股と扁平足も特徴である。環軸椎脱臼や胸腰椎移行部での脊髄、馬尾症状のためその歩行障害は単に膝の問題にとどまらない¹²⁾

Ollier 病

Ollier 病は骨発育期（1-4歳頃）に四肢長管骨を主に片側性に侵す多発性内軟骨腫が骨幹端から骨幹部に進行するため脚長髪や片側性の外反膝をきたすことがある¹³⁾。本症の外反膝は大腿骨遠位での外反と脛骨近位での角状変形による外

反変形がある。本症の変形は手術による矯正には抵抗性で一般に何度も手術を要する場合が多い。下腿骨の変形再発のメカニズムとしてShapiroは1番目として骨端、骨幹端に残った内軟骨腫が再発すること、2番目として手術による矯正の不足、3番目として術後の切除した内軟骨腫部の崩壊などによる変形再発をあげている¹⁴⁾。

文献

- 1) Ponseti,I.V. : Skeletal growth in achondroplasia. J.Bone Joint Surg.,52-A : 701-716.1970.
- 2) Kopits,S.E. : Orthopedic aspects of achondroplasia in child. Clin.Orthop., 48 : 189-197.1988.
- 3) 松田繁三ほか：軟骨無形成症の下肢アライメント。整形外科,44 (13) : 1931-1936.1993.
- 4) McKeand,J.,et al. : Natural history study of pseudoachondroplasia. Am.J.Med.G cm et., 63 : 406-410.1996.
- 5) Kopits,S.E. : Orthopedic complications of dwarfism. Clin.Orthop.,114 : 153-179.1976.
- 6) Wynne-Davies,R.,et al : Atlas of skeletal dysplasia.Edinburgh, Churchill livingstone, 1985,p.19-35.
- 7) Jeffrey,S.,et al. : Unilateral external fixation for corrective osteotomies in patients with hypophosphatemic rickets. J.Pediatr.Orthop.,15 : 232-235.1995.
- 8) Shamrd,WJ.W. : Pediatric orthopaedical fracture. Oxford,Blackwell Scientific, 1979,P.94-99.
- 9) Evans,G.A.,et al. : Primary hypophosphatemic rickets. Effect of oral phosphate and vitamine D on growth and surgical treatment. J.Bone Joint Surg. [Am.] , 62 : 1130-1138.1980.
- 10) Deborah,F.,et al. : Treatment of deformity secondary to metabolic bone disease with the Ilizarov technique. Clin.Orthop.,301 : 38-41.1994.
- 11) Morse,R.P.,et al. : Diagnosis and mamgement of infantile Marfan syndrome. Pediatr.,86 (6) : 888-895.1990.
- 12) Langer,L.O.,et al : The roentgenographic feature of the KS mucopolysaccharidosis of Morquio. Am.J.Roentgeml.RadiumTher · Nucl.Med.,97 : 1-20.1966.
- 13) Cottalorda,J.,et al. : Radiological case of the month. Unilateral genu valgum revealing Ollier's disease. ArchPediatr.,4 : 799-801.1997.
- 14) Shapiro,F. : Ollier'sdisease.J.Bone Joint Surg. [Am.] , 64 : 95-103.1982.

↓ 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

要約 骨系統疾患では低身長,関節変形,靭帯弛緩などさまざまな二次障害を呈する。特に膝の変形は大きな問題となり,しばしば治療対象となる。内反膝は軟骨無形成症,偽性軟骨無形成症,骨幹端異形成症 Schmid 型,多発性骨端異形成などがある。外反膝は Marfan 症候群, Morquio 病, Omer 病,一部の軟骨無形成症,偽性軟骨無形成症,くる病,先天性脊椎骨端異形成症などで見られる。