

厚生科学研究費補助金(子ども家庭総合研究事業)
分担研究報告書

骨系統疾患に関する研究

主任研究者 荻野利彦 山形大学医学部整形外科教授

1) 両肘関節骨性強直を合併した Apert 症候群で認められた遺伝子変異

【研究要旨】 Apert 症候群は、原因遺伝子として線維芽細胞増殖因子受容体 2 遺伝子 (FGFR2) が同定され、近年は、合併症状と変異遺伝子との関連性が報告されてきた。我々は、両肘の骨性強直を合併した Apert 症候群の 1 例に対して遺伝子検査を行った。

金内ゆみ子、荻野利彦、土田浩之、柏英雄、石垣大介、鳴瀬卓爾(山形大学医学部整形外科) 村垣泰光(和歌山県立医科大学病理学)

【症例報告】

4 歳、女児。生下時、尖頭、眼球突出、軟口蓋裂、両手足の合指症、両肘関節強直を認め、Apert 症候群と診断された。現症は、肘関節強直が右屈曲 50 度、左屈曲 40 度であり、X 線像では、腕橈関節の骨性癒合を認めた。両側の合指症は、Upton 分類の Type1 で軽症であった。遺伝子検査で、FGFR2 の exon7 で、S252W が認められた。

【考察】

Apert 症候群の遺伝子変異は、ほぼ 100% が g と g のリンカー部の 2 つの変異に局限し、S252W、または P253R に置換される例が多くみられる。この変異は、隣り合ったアミノ酸で起きているにもかかわらず、合併奇形の頻度に差があると報告されている。

【結論】

今回、肘強直を合併した Apert 症候群では合指症の程度が軽症であることを報告した。肘強直を合併した Apert 症候群の原因遺伝子が従来の Apert 症候群の原因遺伝子と異なる可能性を推測し、遺伝子検査を行ったが、従来報告されている遺伝子変異と同様であった。

【研究発表】

第 39 回日本先天異常学会。

第 11 回日本整形外科学会骨系統疾患研究会。

2) 合短指症に遊離趾節骨移植を行った 1 例

金内ゆみ子、荻野利彦、柏英雄、石垣大介(山形大学医学部整形外科) 貞廣哲郎(フレッククリニック)

【症例】

3 歳、男児。生下時より左手に短指型の合短指症があり、7 ヶ月時、中指環指間の皮膚性合指の分離術を施行した。中指は X 線では基節骨が欠損し中節骨と末節骨の低形成が存在した為、中指分離後に不安定性が必発と考えられ中指切断を勧めた。しかし、爪の形成及び指の長さが隣接指と同等であったため、中指を温存し分離することを計画した。2 歳時、足第 4 趾基節骨を用い低形成の中節骨と中手骨の間に遊離趾節骨移植術を施行し、7mm の延長が得られた。術後 1 年の現在、移植骨は形状を保ち骨端線も認められ元来の小さい中節骨と骨癒合し、MP 関節は 85° の他動屈曲が可能である。

【結論】

本症例の中指は切除か温存か意見の分かれるところであるが、温存術に耐えられる長さがあり、軟部組織に余裕があった為、趾節骨移植術を施行した。

【研究発表】

第 14 回東日本手の外科研究会.

3)Deltaphalanx に対する脂肪移植を併用した骨切り術の経験

【研究要旨】Delta phalanx に伴う指の側方偏位を矯正する術式の一つとして、骨切り後に脂肪移植を行う方法が報告されている。これまで我々が行った 4 例 5 指の本術式の経験を報告する。

石垣大介、荻野利彦、高野満夫、土田浩之、柏英雄(山形大学医学部整形外科)
加藤博之(国立療養所西札幌病院整形外科)
大河原三穂(札幌医科大学整形外科)
Kim P(T.Kyungpook National University)

【対象と方法】

これまでに本法を行い、1 年以上経過を観察できた 4 例 5 指を対象とした。原疾患は小指斜指症 2 例 3 指、母指斜指症 1 例 1 指、先天性内反母趾 1 例 1 趾であった。手術時年齢は 2 歳 ~ 13 歳、平均 6 歳であった。4 指では Delta phalanx の中央で骨切りし、偏位を矯正した後、生じた骨欠損部に皮下脂肪を移植した。1 指では縦に走行する骨端線を部分切除した後、偏位を矯正せずに脂肪移植のみを行った。

【結果】

骨切り後に偏位を矯正した 4 指のうち、2 指では矯正位が維持され、1 指では側方偏

位が経時的に改善傾向を示し、1 指では変形が残存した。偏位を矯正しなかった 1 指では側方偏位が経時的に改善した。X 線上は骨端線の早期閉鎖は見られなかった。

【考察】

Delta phalanx に対する矯正骨切りでは、骨切り部での骨端線の早期閉鎖による術後の変形再発が問題となる。今回の症例では骨端線が早期閉鎖したものはなく、脂肪移植がその予防に有効であったと考えられた。偏位が残存した例では骨の形態は改善しており、関節不安定性の存在が成績不良の要因と考えられた。

【研究発表】

第 39 回日本先天異常学会