Pycnodysostosis の 1 例と本邦報告例の統計的観察

武藤寿孝・北村完二*・道谷弘之・奥村一彦
松崎弘明・谷内健司・江上史倫・秋山幸生
中川哲郎・金澤正昭・村瀬博文*・富田喜内*

Pycnodysostosis: report of a case and review of the Japanese literature

Toshitaka MUTO・Kanji KITAMURA・Hiroyuki MICHIIYA
Kazuhiko OKUMURA・Hiroaki MATSUZAKI・Kenji YACHI
Fuminori EGAMI・Yukio AKIYAMA・Tetsuro NAKAGAWA
Masaaki KANAZAWA・Hirofumi MURASE・Kinai TOMITA

Abstract: We reported a case of pycnodysostosis and review of 67 cases in the Japanese literature, especially on its oral and maxillofacial aspects. The following oral and maxillofacial findings were commonly reported in most cases: 1. mandibular angle loss, 2. hypoplasia of the maxilla and mandible, 3. grooved palate and 4. malpositioned teeth. Other findings reported occasionally included: osteomyelitis, anterior cross bite, mandibular fracture, permanent tooth missing, hypercementosis, microdontia, delayed eruption of permanent tooth, persistence of deciduous tooth, enamel hypoplasia, obliterated pulp chamber, macroglossia, hypoplasia of dental root and dentin hypoplasia.

Key words: pycnodysostosis (ピクノディスオストーシス), oral findings (口腔内所見)

緒 言

1962年, Maroteaux & Lamy¹⁾ は大理石病様骨硬化像と Cleidocranial dysplasia 様の頭蓋病変を合併した疾患に Pycnodysostosis という名称をつけた。しかし本邦でもこれに先立ち 1954 年青池²⁾ は同疾患を Dysostosis petrosans と称して報告しているが、世界的には Pycnodysostosis の名称が主として用いられてきた。本症は

小人症で頭蓋骨、顎骨と指趾末節骨の形成不全に加えて全身の骨硬化と易骨折性を特徴とする常染色体劣勢遺伝疾患である。これまでは主として整形外科領域で報告されてきたため口腔一顔面所見についての詳細な報告は少ない。今回著者らは特徴的な本症の 1 例を経験したので、特に口腔一顔面所見を詳細に検討し、合わせて文献的考察も行ったので報告する。

症 例

患 者：55歳 女性。
初 診：昭和62年6月■日。
主 訴：145 部の自発痛と同部の骨露出。

家族歴：両親はまたいとこ同志の血族結婚である。兄弟は13人おり、患者は一番上で、また5番目の妹が低身長で患者と類似顔貌を呈し易骨折性であるという。しかし妹は来院できず詳細は不明である。

既往歴：12歳頃より現在までに左右大腿骨、脛骨と右肩甲骨を計10回骨折している。易骨折性のため骨の異常を指摘されていたが Pycnodysostosis の診断は昭和59年

東日本学園大学歯学部口腔外科学第1講座
(主任 金澤正昭教授)

* 東日本学園大学歯学部口腔外科学第2講座
(主任：村瀬博文教授)

First Department of Oral Surgery, School of Dentistry, Higashi-Nippon-Gakuen University
(Chief: Prof. Masaaki Kanazawa)

* Second Department of Oral Surgery, School of Dentistry, Higashi-Nippon-Gakuen University
(Chief: Hirofumi Murase)

受付日：平成元年11月24日

写真 1 全身像

に初めてなされた。

現病歴：初診約1年前より持続する145部の抜歯後骨露出と同部よりの排膿のため、某歯科医院より当科を紹介され来院した。

現 症：

全身所見；身長125 cm，座高72 cm，体重38.5 kg で外観上は比較的均整のとれた小人症を呈している（写真

写真 3 口腔内写真，上顎と下顎

1)。

頭部・顔面所見；頭部において大泉門の開存を触知し，前頭結節の膨隆は著明でないが長頭型である。顔部

写真 2 顔貌，正面像と側面像

写真 4 頭部X線写真, 正面像と側面像

写真 5 パノラマX線写真像

写真 6 骨盤部X線写真像

においては眼球の軽度突出, 鼻根部の陥凹, 下顎角部の消失を認める。正面顔貌はフクスケ様である(写真2)。なお開口障害は認めない。

口腔内所見; 上下顎の歯槽弓は正常に比しかなり狭小で, また口蓋の変形が著明である。すなわち口蓋は浅く平坦化で, その中央のみが前後的に陥凹し, 2本の縦溝を認める。残存歯が少ないため歯列弓の形態は不明瞭であるが上下顎とも歯軸の捻転, 傾斜などの歯列不正がある。また上下顎前歯部の被蓋関係は反対であった。歯牙の大きさは上顎歯で特にやや矮小歯ぎみである(写真3)。|4 遠心部に直径約10 mm の黄白色の骨の露出と |4 部頰側歯肉頰移行部に瘻孔を認める。

X線所見:

頭蓋および顔面部; 大小泉門, 頭蓋縫合部の開存が著明である。眼窩縁は陰影濃化を示し外上方に斜走している。上下顎骨の形成不全が著明で, 上顎は狭小でまた下

顎骨の下顎枝, 下顎体部は細くなっておりとくに下顎角の消失により下顎骨は直線状をなしている。前頭洞, 蝶形骨洞, 上顎洞などの含気腔の形成は不良である(写真4)。パノラマX線写真像では, 下顎切痕が深くくぼみ, 下顎頭, 筋突起が細く長く見える。|2の永久歯の欠如を認めるが, 残存歯が少ないため他歯に関しては不明である。|5部の骨周囲に帯状の透過像を認めた。残存歯牙根尖周囲の骨硬化像が著明で, また下顎骨の陰影濃化もやや強く骨の硬化が考えられた(写真5)。

胸部; 鎖骨の形成不全はない。また脊椎, 肋骨の骨陰影濃化や形態異常は認めない。

長管骨; 四肢長管骨はいずれもビマン性陰影濃化を示すが, 骨髓腔の消失はなく, また骨幹端部および骨端部には密な海綿質骨梁構造を認める。なお両側大腿骨近位骨幹部には骨折後の金属補強物が認められた(写真6)。

手部・足部; 手根骨, 足根骨および短管骨のビマン性

写真 7 手部X線写真像

骨陰影濃化に加え、指趾末節骨の溶解像が認められる。また中手骨、中足骨の短縮も認められる(写真7)。

臨床検査所見・血液一般、血液生化学、尿などの諸検査で特に異常を認めなかったが、赤血球沈降速度の1時間値が123 mmと高値を示した。

骨シンチグラム：上下顎骨の骨髓炎を起こしている部分への集積を除き身体他部の骨への集積は認めない。

処置および経過：Pycnodysostosisに生じた上下顎骨骨髓炎であり、顎骨骨髓炎としては特殊な型をとっていたため、治療経過も長期間を要した。この治療経過については歯牙、顎骨の病理組織学的所見も含めてあらためて他誌に発表予定である。

考 察

1. Pycnodysostosis について

硬化性骨硬化像を呈する osteopetrosis と鎖骨にあまり異常を認めないが頭蓋病変が cleidocranial dysplasia に類似している一連の疾患については、1946年青池、石塚²⁾により初めて報告された。その後も同様な症状をもつ患者が島³⁾、伊藤⁴⁾により報告されるに至り、青池^{3,4)}は内外で報告された症例を詳細に検討した。そしてその臨床的特徴は、①遺伝性である、②Dysostosis generalisata と同一の頭蓋奇形と顔貌を呈する、③四肢、体幹が均整のとれた小人症、④鎖骨欠損または偽関節はない、⑤指、趾末節が短縮して球状に膨隆する、⑥易骨折性である、⑦全身の骨に広範にビマン性骨硬化像を呈するなどであり、造骨細胞障害と破骨細胞障害を併せ持つ骨系統疾患であるとし、Dysostosis petrosans なる名称を提唱した。一方海外においては、1962年 Marteaux & Lamy¹⁾は上記の症状を呈する兄弟に発生した2例を Pycnodysostosis の名称で報告した。青池の命名報告が最初にもかかわらず、それ以後はこの一連の症候については Pycnodysostosis という名称が国内外でともに用いられるようになった。本症の報告例は Elmore⁷⁾ に

写真 8 頭部 CT スキャン像

よれば1923年の Montanari によるのが最初とされている。1968年 Sedano⁸⁾は海外文献51家系73例を集計報告している。本邦においては1971年杉浦⁹⁾が19家系29例、1976年志村¹⁰⁾が29家系39例、1983年花沢¹¹⁾が47家系59例について統計学的報告を行っている。日本人と外国人との発生頻度の差についての詳細は不明であるが、本邦では諸外国より多いように思われる。今回著者らは自験例を含め渉猟し得た本邦54家系67例について、とくに口腔顔面の異常を含めて統計的に観察を行った(表1, 2)。

2. 臨床所見について

1) 年齢・性：本邦報告例67例では、最年少3か月、最年長77歳で男性29例、女性38例であり男女比は1:1.3となりやや女性に多いようである。

2) 身長：低身長は特徴的な所見で、成人症例35例でみると120 cm から150 cm の間にある。いずれの症例においても四肢、体幹とも比較的均整のとれた小人症である。

3) 頭部：頭蓋の大、小泉門および頭蓋縫合の開存は全例に認められた。これらの所見は造骨細胞障害に起因する骨形成不全と考えられる。その他トルコ鞍の形態異常、視力障害、難聴などがみられたとの報告もある。

4) 鎖骨：部分欠損または形成不全のみられた症例は15例と少ない。統計的観察では、頭蓋所見は Cleidocranial dysplasia と類似するが鎖骨の形成不全は必発症

表 1 Pycnodysostosis の本邦報告例

症 例 番 号	報 告 者	報 告 年	年 齢	性	身 長	泉 門 ・ 開 縫	合 の 陰 影 の 化	濃 指 趾 の 肥 短	縮 末 節 骨 の 解	溶 鎖 骨 の 形 全	成 骨 の 不 全	易 骨 折 性	両親の血族結婚	備 考
1	青池, 石塚 ²⁾	1946	30	F	132	+	+	+	+	-	+	-		
2	島ら ⁵⁾	1950	17	M	128.5	+	+	+	+	-	+	+	+(いとこ)	症例3の弟
3	島ら ⁵⁾	1950	20	F	133.8	+	+	+	+	-	+	+	+(いとこ)	症例2の姉
4	伊藤, 佐貫 ⁶⁾	1952	18	M	134.2	+	+	+	-	-	+	+	+(いとこ)	症例5-7の兄
5	伊藤, 佐貫 ⁶⁾	1952	16	M	130.1	+	+	+	-	-	+	+	+(いとこ)	症例4の弟
6	伊藤, 佐貫 ⁶⁾	1952	13	M	116	+	+	+	-	-	+	+	+(いとこ)	症例4の弟
7	伊藤, 佐貫 ⁶⁾	1952	10	M	107.4	+	+	+	-	-	+	+	+(いとこ)	症例4の弟
8	並江 ⁹⁾	1954	30	M	不明	+	+	不明	+	-	+	不明		症例9の兄
9	並江 ⁹⁾	1954	20	F	不明	+	+	不明	+	-	+	不明		症例8の妹
10	松永ら ¹⁰⁾	1962	21	F	不明	+	+	+	+	-	+	不明		
11	添田, 宗像 ¹¹⁾	1963	38	F	130.5	+	+	+	+	+	+	+	+(いとこ)	
12	後藤ら ¹²⁾	1963	9	F	不明	+	+	+	+	-	+	+		症例13, 14の妹
13	後藤ら ¹²⁾	1963	12	M	不明	+	+	+	+	-	+	+		症例12の兄
14	後藤ら ¹²⁾	1963	20	M	不明	+	+	+	+	-	+	+		症例12の兄
15	田島ら ¹³⁾	1965	38	M	不明	+	+	+	+	-	+	+	+(いとこ)	
16	梶井ら ¹⁴⁾	1965	7	F	95.2	+	+	+	+	-	+	+	+(いとこ)	
17	中井ら ¹⁵⁾	1966	14	M	137.4	+	+	+	+	-	+	-		
18	長尾ら ¹⁶⁾	1967	15	M	139.4	+	+	+	+	-	+	-		
19	村木ら ¹⁷⁾	1967	10	F	103	+	+	+	+	-	-	-		
20	小林ら ¹⁸⁾	1967	6	M	107.3	+	+	+	+	-	-	+		
21	糸原ら ¹⁹⁾	1968	21	F	120	+	+	+	+	-	+	+	+(いとこ)	症例22, 23のまたいとこ
22	糸原ら ¹⁹⁾	1968	29	F	135.5	+	+	+	+	-	-	+	+(またいとこ)	症例21のまたいとこ
23	糸原ら ¹⁹⁾	1968	37	M	142	+	+	+	+	-	+	+	+(またいとこ)	症例22の兄
24	鶴田ら ²⁰⁾	1969	39	M	不明	+	+	+	+	+	+	+	+(いとこ)	
25	二武, 渡辺 ²¹⁾	1969	18	F	132	+	+	+	+	-	+	-		
26	菅ら ²²⁾	1970	30	F	131	+	+	+	+	-	+	-		
27	根岸ら ²³⁾	1970	8	M	112.4	+	+	+	+	-	+	-		
28	柴田, 松矢 ²⁴⁾	1970	19	F	140	+	+	+	+	-	+	+	+(いとこ)	
29	白石, 松永 ^{25, 26)}	1971	19	F	145	+	+	+	+		+	+	+(いとこ)	
30	白石, 松永 ^{25, 26)}	1971	23	F	147	+	+	+	+	+	-	不明		症例31の第2子
31	白石, 松永 ^{25, 26)}	1971	68	M	148	+	+	+	+	+	+	不明		症例30の父
32	杉浦, 洪ら ²⁷⁾	1971	5	M	100	+	+	+	+	-	+	+	+(いとこ)	
33	杉浦, 洪ら ²⁷⁾	1971	10	F	118	+	+	+	+	-	+	+	+(いとこ)	
34	杉浦, 洪ら ²⁷⁾	1971	11	F	127.5	+	+	+	+	-	+	+		
35	杉浦, 洪ら ²⁷⁾	1971	17	F	135	+	+	+	+	+	+	-		
36	杉浦, 洪ら ²⁷⁾	1971	18	F	131	+	+	+	+	-	+	+		
37	杉浦, 洪ら ²⁷⁾	1971	53	F	117.5	+	+	+	-	-	+	+	+(いとこ)	
38	藤谷ら ²⁸⁾	1971	9	F	122	+	+	+	+	-	+	+	+(いとこ)	
39	瀬野ら ²⁹⁾	1971	43	M	不明	+	+	+	+	-	+	+	+(いとこ)	
40	菱田ら ³⁰⁾	1973	10	F	113	+	+	+	+	-	+	-		
41	伊地知ら ³¹⁾	1973	32	F	130	+	+	+	+	-	+	+	+(いとこ)	
42	斎藤 ³²⁾	1973	77	F	126	+	+	+	+	+	+	-		
43	田辺ら ³³⁾	1973	17	M	150	+	+	+	+	-	+	-		症例44の弟
44	田辺ら ³³⁾	1973	23	F	143	+	+	+	+	-	+	-		症例43の姉

症 例 番 号	報 告 者	報 告 年	年 齢	性	身 長	泉 門 の 縫 存	骨 陰 影 の 化	指 趾 ・ 肥 短 大	末 節 骨 の 解	鎖 成 骨 不 全	易 骨 折 性	両親の血族結婚	備 考
45	田辺ら ³³⁾	1973	27	F	不明	+	+	+	+	-	-	不明	
46	山田ら ³⁴⁾	1973	27	F	132.5	+	+	+	+	-	+	-	
47	山田ら ³⁴⁾	1973	46	M	139	+	+	+	+	-	+	+	
48	石田ら ³⁵⁾	1974	20	F	135.5	+	+	+	+	-	+	+(いとこ)	
49	岸ら ³⁶⁾	1974	10	F	110.5	+	+	+	+	+	-	+(いとこ)	症例50の姉
50	岸ら ³⁶⁾	1974	8	M	99.2	+	+	+	+	+	-	+(いとこ)	症例49の弟
51	志村ら ³⁷⁾	1975	37	M	138.5	+	+	+	+	+	-	+(いとこ)	
52	西山ら ³⁸⁾	1977	3m	M	57	+	+	不明		+	-	-	
53	西山ら ³⁸⁾	1977	7m	F	64.5	+	+	不明	+	-	-	-	
54	Kawahara ³⁹⁾	1977	32	F	135.8	+	+	+	+	+	+	+(いとこ)	
55	中田, 横田 ⁴⁰⁾	1977	7m	M	68	+	+	+	+	+	-	+(いとこ)	
56	岸ら ⁴¹⁾	1979	10	F	124.4	+	+	+	+	不明	-	+	
57	兼松ら ⁴²⁾	1980	54	F	131.8	+	+	+	+	-	+	+(いとこ)	症例58の姉
58	兼松ら ⁴²⁾	1980	51	F	134.6	+	+	+	+	-	+	+(いとこ)	症例57の妹
59	Takeuchi ⁴³⁾	1980	14	M	139	+	+	+	+	+	+	+(いとこ)	
60	Takeuchi ⁴³⁾	1980	39	F		+	+	+	+	+	-	+(いとこ)	
61	花沢ら ⁴⁴⁾	1983	11	M	125	+	+	+	+	+	+	-	
62	藤井ら ⁴⁵⁾	1983	27	F	不明	不明	不明	不明	不明	不明		不明	
63	今井ら ⁴⁶⁾	1983	22	F	126.5	+	+	+	不明	不明		不明	
64	矢島ら ⁴⁷⁾	1985	33	M	149	+	+	+	+	-	+	+(いとこ)	症例65の兄
65	矢島ら ⁴⁷⁾	1985	31	M	150	+	+	+	+	不明	+	+(いとこ)	症例64の弟
66	安田ら ⁴⁸⁾	1988	20	M	136.5	+	+	+	+	-	+	+(いとこ)	
67	自験例	1889	55	F	125	+	+	+	+	-	+	+(またいとこ)	

状ではなく、本邦報告例でも15例(22.4%)にみられるのみであり、明確にこれとは異なると考えられる。

5) 全身骨格の陰影濃化と易骨折性：四肢、体幹の骨の陰影濃化は全症例に認められ、これも本症の特徴的所見である。自験例においては椎骨、骨盤の陰影濃化は明瞭でなかった。この長管骨の骨硬化像は osteopetrosis と類似するが、骨幹端部の帯状陰影、骨髓腔の消失はない。また骨幹中央部の骨皮質の肥厚による骨硬化像を特徴とする Engelmann disease と異なる。この骨硬化に起因して発生する易骨折性はほぼ必発症状で53例(79%)にみられている。骨折部位は自験例でもそうであったが下肢に多いようである。顎骨骨折は少なく青池ら²⁾、田島ら¹³⁾、兼松ら⁴²⁾の4例にみられている。また骨折の回数も頻回のケースが多く、伊地知ら³¹⁾は31回の骨折をきたした症例を報告している。自験例においても10回の骨折の既往を有していた。

また石田ら³⁵⁾、矢島ら⁴⁷⁾、安田ら⁴⁸⁾は骨シンチグラムによる全身骨への高集積を報告しているが、自験例における骨シンチグラムでは上下顎骨の炎症巣への集積以外は認めなかった。

6) 手部・足部：指趾末節骨の溶解性変化は記載の不明瞭な伊藤、讃岐、添田、宗像、糸原らの報告例を除き

全例に認められている所見である。その部位および程度は症例により異なっている。杉浦ら²⁷⁾は3例の小児例について4年ないし8年間のX線追跡を行い、末節骨の溶解性変化は出生直後からの恒状的な形成不全ではなく、一旦形成された末節骨が尖端部から徐々に吸収される退行性の変化であると報告している。さらに西山ら³⁸⁾も自験の2例で同様な結果を得ている。

7) 口腔・顔面部：本症の特徴的臨床症状が易骨折性であるため整形外科、小児科領域からの報告が大部分であり、歯科領域からの報告は少ない。このため口腔内所見についての詳細な報告が少ないが、記載のある所見についてまとめた(表2)。

④上顎部：全例に報告されている症状として上顎骨形成不全に伴う狭小な上顎骨、低口蓋とそれに伴う正中部の陥凹または縦溝がある。また上顎洞は前頭洞や蝶形骨洞にみられたと同じく、明瞭な含気腔を呈さないとの報告が多い。自験例のCT所見では、上顎洞および蝶形骨洞は斑点状の不均一な陰影像となっていた(写真8)。

⑤下顎部：下顎骨の変化は Pycnodysostosis の全例に認められるもので、下顎骨は全体に細く下顎角は消失して直線状の長管骨様である。また下顎切痕は深く関節頭、筋突起は細長く見える。側貌X線写真で一目瞭然で

表 2 Pycnodysostosis の口腔顔面所見

所 見	症 例 番 号
下 顎 角 消 失	症例62を除き全例に記載
上顎骨形成不全	
	1, 2, 3, 16, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 25, 26, 27, 28, 32, 33, 34, 35, 36, 37, 38, 39, 40, 42, 46, 47, 48, 51, 52, 53, 54, 55, 56, 57, 58, 59, 60, 61, 64, 65, 66, 67
上顎洞形成不全	1, 18, 20, 21, 22, 23, 24, 25, 27, 28, 31, 32, 33, 34, 35, 36, 37, 38, 42, 46, 47, 51, 57, 58, 61, 63, 66, 67
口 蓋 縦 溝	1, 2, 3, 15, 16, 19, 21, 22, 23, 24, 27, 28, 29, 31, 32, 33, 34, 35, 36, 38, 42, 45, 46, 47, 48, 49, 50, 51, 54, 56, 57, 58, 59, 60, 61, 64, 65, 66, 67
歯 列 不 正	2, 3, 12, 13, 14, 17, 19, 20, 21, 22, 23, 27, 28, 29, 32, 33, 34, 35, 36, 41, 46, 47, 49, 50, 51, 54, 56, 59, 61, 64, 65, 66, 67
骨 髄 炎	47, 51, 54, 57, 58, 60, 62, 63, 64, 66, 67
反 対 咬 合	1, 2, 19, 29, 38, 46, 59, 64, 65, 66, 67
顎 骨 骨 折	1, 15, 24, 57, 58, 60, 64, 66
永 久 歯 欠 如	19, 27, 46, 54, 61, 67
セメント質肥大	51, 54, 63, 66, 67
矮 小 歯	46, 61, 67
萌 出 異 常	47, 49
乳 歯 残 存	19, 28
エナメル質減形成	46, 51
歯 髓 腔 狭 窄	46, 51
巨 舌	19, 47
歯 根 形 成 不 全	46, 67
象牙質石灰化不全	51

表 3 自験例の歯冠の大きさ（藤田⁵¹⁾の平均値の記載と比較）

		3]	1]	3]	7]	7]	4]	1]	1]	3]	4]
幅	自験例	7.7	8.3	7.7	8.8	9.8	7.3	5.2	5.4	6.7	7.4
	平 均	7.9	8.6	7.9	9.6	11.6	7.1	5.4	5.4	6.7	7.1
厚さ	自験例	7.6	7.4	7.8	10	10.5	7.8	6.2	5.8	7.5	7.9
	平 均	8.3	7.2	8.3	11.6	10.9	7.7	5.7	5.7	7.6	7.7

単位：mm

あるが、上下顎骨の発育不全が認められるが、上下顎の咬合関係では反対咬合を呈するとの報告が多い（11例）。本症例においても残存歯が少なく、臼歯部については不明であるが前歯部においては反対咬合であった。また上下前歯の唇側傾斜も強く、これは顎骨に配列する歯牙（自験例では、残存歯牙の幅径は正常値よりやや小さい：後述）との大きさの不均衡によるものと考えられる。さらにオトガイ形成不全も認められるため、側貌は強いConvexity となり鳥貌に見える症例が多いようである。しかし自験例では X線写真状 Convexity となっている

が鳥貌とはいえない側貌であった。下顎骨の陰影濃化による骨硬化性変化については記載されているものが非常に少なく明らかでなかった。しかし本症の特徴が全身の骨の陰影濃化であることから上下顎骨にも同様な変化があると考えられる。自験例をみると上下顎歯牙根尖周囲部の硬化像に加えて、とくに下顎枝辺縁皮質骨、海綿質骨内に陰影濃化を認めた。また手術所見によってもこの骨硬化は確認された。

◎歯牙所見；前記したように顎骨と歯牙との大きさの不均衡のため歯列不正は上下顎とも全例に認められてい

る。矮小歯の報告があるが、自験例の残存歯の計測では上顎歯で特に正常値よりやや小さかった(表3)。また自験例にもみられたが志村ら³⁷⁾、Kawahara ら³⁹⁾、安田ら⁴⁸⁾はセメント質肥大を認めている。この変化は弱年者にはみられないことより経年的な進行性のものではないかと推論される。その他、乳歯残存、永久歯の欠如(自験例は¹²に認めた)、歯髓腔狭窄などが報告されている。

④骨髄炎の発生；口腔内はウ蝕、歯周病が起こりやすいために、また本症は顎骨の骨硬化性変化があるため一旦顎骨骨髄炎に罹患したら難治化しやすいと考えられる。本邦では自験例を含め10例が報告されており、いずれも慢性、難治化している。同様に骨硬化性変化を示す疾患に大理石病があるが、やはり顎骨骨髄炎に罹患すると治癒ににくいと報告されている^{49,50)}。自験例に発生した顎骨骨髄炎の治療も長期に及んだがその経過については別誌に掲載予定である。

8) 遺伝性：両親の血族結婚例は自験例を含め、本邦報告例の43例(64%)にみられた。自験例では両親がまたいところであり、5番目の次女が同症状をもっているというが確認できなかった。現在本症の遺伝性については、①両親は罹患していない、②同胞発生例が多い、③近親結婚例が高いことなどから常染色体性劣性遺伝であるといわれている。青池³⁾は1954年、すでに内外の報告例を分析し、劣性遺伝であろうと述べていた。

3. 病理組織学的所見

1) 骨組織所見：青池³⁾は自験例の下顎骨折部より採取した骨を病理組織学的に検索した。そして骨採取時の骨は異常に硬く、その組織像はあきらかなモザイク構造を呈する層板からなり、Haver 氏管は小さく、中に血管を認めるものが多いが、骨小窩の中は空虚で骨細胞は認めなかったと報告している。しかし杉浦ら²⁷⁾は腸骨よりの骨採取所見では、骨硬度はほぼ正常でありまた組織学的にも特に異常を認めていない。本症はX線の、特に長管骨に骨硬化像を呈するのを特徴としているため、X線像で硬化像を認める骨では青池の述べている Haver 氏管の狭小化と骨芽細胞、破骨細胞の減少はあるだろうと推定される。自験例における顎骨骨髄炎の腐骨摘出手術所見では、炎症性刺激も考えられるが骨硬化は強く認められた。

2) 歯牙所見：歯牙所見についての記載は少なく、Kawahara ら³⁹⁾、志村ら³⁷⁾、安田ら⁴⁸⁾の報告をみるのみである。Kawahara らは根尖性セメント質腫を、志村らは象牙質の軽度石灰化不全、歯髓腔の狭窄と第二セメント質の過形成を、また安田らは歯根全周に及ぶ著しい第二セメント質の肥厚を報告している。自験例でも数歯にセメント質の肥厚を認めた。岸ら⁴⁴⁾はこのセメント質の肥厚は若年者には認められないため、骨硬化性変化と同様に経年的変化ではないかと述べている。

結 語

55歳、女性の Pycnodysostosis の1例を経験し、症例の概要を報告するとともに本邦54家系67症例について、とくに口腔内所見を含めた文献的考察を行った。

引 用 文 献

- 1) Maroteaux, P. and Lamy, M.: La Pycnodysostose. Press Med 70: 999-1002 1962.
- 2) 青池勇雄, 石塚廣行: 大理石骨病について(抄) 歯科学雑誌 3: 142 1946.
- 3) 青池勇雄: 新しい遺伝性骨疾患. 外科の領域 2: 763-765 1954.
- 4) Aoi, I.: On a New Hereditary Bone Disease: A combined type of Dysostosis Generalisata and Osteopetrosis. Bull Tokyo Med Dent Univ 5: 19-31 1958.
- 5) 島 啓吾, 百武 進, 他: 先天性骨形成障害を有する一疾患に就て. 日整会誌 23: 174-180 1950.
- 6) 伊藤鉄夫, 佐貫和正: 大理石骨病の4兄弟について. 整形外科 3: 135-139 1952.
- 7) Elmore, S.M.: Pycnodysostosis-A Review. J Bone and Joint Surg 49-A: 153-162 1967.
- 8) Sedano, H.D., Gorlin, R.J., et al.: Pycnodysostosis. Amer J Dis Child 116: 70-77 1968.
- 9) 蓮江民彦: 骨折しやすい骨形成障害を有する1疾患(抄). 日整会誌 28: 716 1954.
- 10) 松永 仁, 市川将美, 他: 先天性骨系統疾患の1例(Dysostosis generalisata と Osteopetrosis の合併症)(抄). 日整会誌 36: 995 1962.
- 11) 添田勝教, 宗像富士夫: Dysostosis generalisata と Osteopetrosis の合併症について. 整形外科 14: 103-111 1963.
- 12) 後藤 澄, 稲田嘉孝, 他: 家族的発生を見た大理石骨病例. 整形外科と災害外 12: 89-92 1963.
- 13) 田島時博, 由良 忠, 他: Dysostosis Petrosans の1例(抄). 口科誌 14: 247 1965.
- 14) Kajii, T., Homma, T., et al.: Pycnodysostosis. J Pediat 69: 131-133 1966.
- 15) 中井義清: Dysostosis generalisata と思われる1症例. 小児科臨床 19: 1543-1547 1966.
- 16) 長尾 大, 五十嵐良雄, 他: Pycnodysostosis (Dysostosis petrosans). 小児科診療, 30: 89-100 1967.
- 17) 村木悦子, 野呂成子, 他: Pycnodysostosis について. 日小児誌 71: 250-258 1967.
- 18) 小林昭夫, 武内恵子, 他: Pycnodysostosis の1例. 日小児誌 71: 536-542 1968.
- 19) 糸原 学, 梁 復興, 他: Pycnodysostosis の3症例について. 中部整災誌 11: 255-258 1968.
- 20) 鶴田登代志, 三井貞三, 他: Dysostosis Petrosans の1例(抄). 日整会誌 39: 929 1969.

- 21) 二武敏雄, 渡辺一郎: Pycnodysostosis の 1 例. 整外と災外 18: 193-196 1969.
- 22) 菅 正隆, 木下 博, 他: Pycnodysostosis について. 整形外科 21: 1021-1028 1970.
- 23) 根岸宏邦, 大石康男, 他: 間脳下垂体系異常の疑われる Pycnodysostosis の 1 例. 小児科臨床 33: 22-32 1970.
- 24) 柴田大法, 松矢浩司: Pycnodysostosis の 1 例. 中部整災誌 14: 159-162 1970.
- 25) Shiraishi, S.: Pycnodysostosis (dysostosis petrosans). Acta Orthop Scand 42: 227-243 1971.
- 26) 白石 悟, 松永 仁: Pycnodysostosis と思われる 3 症例 (抄). 日整会誌 46: 295 1972.
- 27) 杉浦保夫, 山田順亮, 他: Pycnodysostosis. 臨整外 16: 483-499 1971.
- 28) 藤谷正紀, 原田裕朗, 他: Pycnodysostosis の 1 例. 北海道整災誌 16: 156-162 1971.
- 29) 瀬野庄助, 布施利二郎, 他: Pycnodysostosis の 1 例 (抄). 日整会誌 45: 471 1971.
- 30) 菱田 豊, 須藤容章, 他: Pycnodysostosis の 1 例 (抄). 日整会誌 47: 470 1973.
- 31) 伊地知正光, 高橋 力, 他: Pycnodysostosis の 1 例 (抄). 日整会誌 47: 549 1973.
- 32) 斎藤 篤: Pycnodysostosis の 1 例. 整形外科 24: 215-218 1983.
- 33) 田辺智子, 白順敏夫, 他: 家族的発生をみた Pycnodysostosis 骨代謝 6: 123-125 1973.
- 34) Yamada, N., Inomata, H., et al.: Two cases of Pycnodysostosis with special emphasis on maxillo-facial findings. Dent Maxillofac Radiol 2: 12-17 1973.
- 35) 石田了久, 井上哲郎, 他: Pycnodysostosis の 1 例. 関東整災誌 5: 148-154 1974.
- 36) 岸 彰, 有田ミエ, 他: Pycnodysostosis の同胞例. 小児科臨床 27: 75-80 1974.
- 37) 志村介三, 木下毅彦, 他: 顎部症状をともなった Pycnodysostosis の 1 例. 日口外誌 22: 523-533 1976.
- 38) 西山章次, 橋本真侍, 他: Pycnodysostosis の 2 症例. 臨放 22: 219-223 1977.
- 39) Kawahara, K., Nishikiori, M., et al.: Radiographic observation of Pycnodysostosis. Oral Surg 44: 476-482 1977.
- 40) 中田 肇, 横田 清: Pycnodysostosis. 臨放 22: 225-229 1977.
- 41) 岸 幹二, 後藤俊文, 他: 若年者に発現した Pycnodysostosis のエックス線写真的観察. 歯放 19: 54-58 1979.
- 42) 兼松 登, 吉田幸子, 他: Pycnodysostosis の 2 症例. 口科誌 29: 127-135 1980.
- 43) Takeuchi, K., Tanne, K., et al.: Pycnodysostosis: Oral and Cranio-Facial Findings of 2 cases. J Osaka Univ Dent Sch 20: 317-336 1980.
- 44) 花沢康雄, 石山信之, 他: Pycnodysostosis 一症例報告と本邦症例の統計的観察. 日口外誌 29: 151-158 1983.
- 45) 藤井信男, 山城正宏: 上下顎骨骨髓炎を合併した Pycnodysostosis の 1 例 (抄). 日口外誌 29: 1525-1526 1983.
- 46) 今井幸一, 松本清弘, 他: 抜歯後治癒不全をおこした Pycnodysostosis の 1 症例 (抄). 口科誌 32: 843-844 1983.
- 47) 矢島幹人, 山崎 正, 他: 病的骨折をともない, 同胞性にみられた Pycnodysostosis. 日口外誌 31: 341-350 1985.
- 48) 安田勝裕, 佐藤 圭, 他: Pycnodysostosis の 1 例. 日口外誌 34: 1668-1674 1988.
- 49) 田中 博, 佐々木 淳, 他: 抜歯創の治癒不全を生じた大理石骨病と思われる 1 例. 日口外誌 28: 1188-1193 1982.
- 50) 森 恵造, 浜川裕之, 他: 大理石骨病に併発した難治性顎骨骨髓炎の 1 例. 日口外誌 30: 1844-1848 1984.
- 51) 藤田恒太郎: 歯の解剖学. 第17版, 金原出版, 東京, 1971. 27-87頁.