肘関節の後内側脱臼を伴った Nail-patella syndrome と思われた 1 症例

黒崎整形外科病院

武 田 研・安 永 博
太 田 佳 介

A case of nail-patella syndrome with postero-medial dislocation of the elbow joint

Ken Takeda, Hiroshi Yasunaga, and Keisuke Ohta
Kurosaki Orthopaedic Hospital, Fukuoka, Japan

A 48-year-old male had been suffering bilateral knee pain while going up and down stairs and after hard work for about 12 months. Plain radiograph of the bilateral knee joint showed valgus deformity with hypoplastic lateral femoral condyles and patella alta. Also, plain radiograph of the elbow joint showed posteromedial dislocation with bone defect of the medial epicondyle and trochlea with bended deformity of the radial head and radial neck. Nails of the thumb, index, middle and little finger were short compared with the ring finger and distal dorsal finger crease of the index, ring and little finger were absent. Other abnormal findings consisted of scoliosis, spondylosis, and kyphotic deformity of the cervical spine. Arthroscopy of the knee joint was performed due to persistence of complaints, although he was conservatively treated for eight months. Arthroscopic findings showed hypoplasia of the lateral cartilage of both femur and tibia rather than degeneration. Patello femoral joint showed normal alignment and no arthrosis. The degenerated lateral meniscus was partially resected. Three months after the operation, the patient was able to return to work with improvement in both knees. This case was diagnosed as atypical nail-patella syndrome with hypoplasia of the knee joint, elbow joint and nail.

Key words : nail-patella syndrome (爪-膝蓋骨症候群), elbow joint dislocation (肘関節脱臼), patella alta (膝蓋骨高位)

はじめに

Nail-patella syndrome は爪、膝蓋骨、肘関節の低形成と腸骨外側の角状突起 iliac horn を四徴とする比較的稀な疾患である。今回われわれは肘関節の高度な脱臼変形を伴った症例を経験したので文献的考察を加えて報告する。

症 例

48 歳の男性で、職業は漁師である。
主訴：両膝関節痛

家族歴：問診上は特記すべきことはなかったが症例は 9 人兄弟の末子で血縁者とは別居しており、正確な調査は不可能であった。

既往歴：約 30 年前、他院で腰椎の手術を施行されているが原疾患などの詳細は不明である。肘、膝の明らかな外傷歴はなかった。

現病歴：平成 13 年春頃から階段昇降時や労作後に両膝痛が続いており、市販の外用薬などを使用していたが改善なく、平成 14 年 4 月に当院を受診した。

現症：身長は 150 cm、体重は 53 kg とやや低身長である。顔貌は正常である。膝は両側共に軽度外反位を

図1 両手指の外観写真

環指を基準にすると母，示，中，小指の爪は短く，示，環，小指の DIP 関節の遠位背側皮線が消失している。

右膝

左膝

図2 膝関節 X 線像

FTA 右 168° 左 172° の外反膝を呈し，大腿骨外顆の低形成を認める。
Insall-salvati 法で両側共に 1.7 と膝蓋骨が高位である。

呈しており，局所の腫脹や熱感（－），膝蓋跳動（－），可動域制限（－），外側関節裂隙の圧痛（＋），McMurray-test（＋），関節の不安定性（－）であった。肘の変形は小学生の頃に自覚し，当時，整形外科を受診したが陳旧性の肘関節脱臼と診断されたが，疼痛はなく放置していた。肘の外観は外反位で両側共に肘頭，橈骨頭が突出しており，可動域は両側共におよそ伸展が -45° ，屈曲が 120° ，回外が 20° と制限されていた。両手の外観は環指を基準にすると母，示，中，小指の爪が短く，示，環，小指の DIP 関節の背側皮

線が消失していた。（図1）血液，生化学検査：軽度の肝機能障害，コレステロール値の上昇を認めるのみで，血糖値は正常，炎症反応やリウマチ反応，梅毒含む感染症などはすべて陰性であり，腎機能障害もなかった。

画像所見

膝関節 X 線像（図2）

右の FTA が 168° ，左の FTA が 172° と両膝共に軽度外反位であり，大腿骨外顆が脛骨に比し軽度低形成

右肘

左肘

図 3 肘関節 X 線像

上腕骨内顆～滑車部が欠損しており、橈、尺骨共に後内側へ完全に脱臼している。

図 4 骨盤 X 線像

iliac horn や股関節の変形は認めなかった。

である。右の膝蓋骨は若干小さく、Insall-Salvati 法に基づく計測では両側共に 1.7 と高位である。その他右の脛骨関節面が内下方への傾斜している以外、膝蓋大腿関節の低形成や不適合性はなかった。

肘関節 X 線像 (図 3)

上腕骨の内顆～滑車部の欠損がみられ、橈、尺骨共に後内側へ完全に脱臼している。また肘頭、鈎状突起、橈骨頭ないし頸部の低形成や弯曲変形も認める。

骨盤 X 線像 (図 4)

四徴の 1 つである iliac horn や股関節の変形は認めなかった。

脊椎 X 線像 (図 5, 6)

Cobb 角 31° の胸腰椎間の側弯を認める。また腰仙角が 70° と腰椎の前弯が増強している。頸椎は椎体前方の骨棘形成、椎間板の狭小化などの脊椎症性変化を認め、後弯を呈す。

膝関節 MRI 像 (図 7)

両側共に外側半月板の変性、外側の軟骨下骨の硬化像など外側型関節症変化を認めた。内側半月板、前および後十字靱帯に異常所見はなかった。

治 療 経 過

外来にて約 8 カ月間、鎮痛剤の投薬、膝関節内注射などの保存療法を行ったが症状は寛解せず、平成 14 年 12 月に両膝の関節鏡を施行した。外側の軟骨は大腿骨、脛骨とも荷重部のみならず全く存在せず、外側型変形性関節症というよりはむしろ外側軟骨の形成不全を疑わせる所見であった。変性断裂した外側半月板に対しては部分切除を行った。内側コンパートメントや前、後十字靱帯に異常所見はなく、膝蓋大腿関節の不適合性や関節症性変化も認めなかった。

術前の症状は軽減し、術後 3 カ月で現職に復帰した。

考 察

1897 年、Little³⁾ は母指の爪と膝蓋骨の欠損例を報告し Nail-patella syndrome の概念を提唱した。常染色体優性遺伝による内胚葉、外胚葉の形成異常が原因

図5 腰椎 X 線像
Cobb 角 31° の胸腰椎側弯症と腰椎の前弯増強を
認める。

で、先に述べた四徴が診断基準であるが、Duncan¹⁾、森戸⁴⁾らによると四徴すべてを呈する完全型は 50% 弱で、残りは不完全型とされている。本疾患は膝の症状で受診することにより診断される機会が殆どと思われ、無症例を含めて、実際どの程度の発生頻度かは不明である。本疾患の合併症を表 1 に示すが腎障害を除くと頻度は稀である。過去に報告された Nail-patella syndrome の各病変の特徴は、爪の低形成については完全欠損、部分欠損、菲薄化、匙状変形 (spoon nail 変形)、短縮など多様で、橈側特に母指に多く小指は稀である。また足趾の爪にも同様の所見を合併することがある。

膝関節は膝蓋骨の欠損や低形成、膝蓋骨の脱臼、亜脱臼、大腿骨外顆の低形成、外反膝などが挙げられ、これらに起因する疼痛や不安定感などの愁訴で受診することが殆どで、症状によっては外科的治療の対象となり、膝蓋骨脱臼や亜脱臼に対する realignment 法の報告例が散見される^{2, 5, 6, 8)}。Duncan¹⁾らは膝蓋骨低位が多いと述べているが高位例の報告⁷⁾もある。

肘関節は一般的には上腕骨外顆、小頭や橈骨頭など

外側の低形成が多く、外反肘、橈骨頭の脱臼を呈する。橈骨頭脱臼は後方脱臼が殆どで前方脱臼は稀である。

これらの特徴をもとに自験例について検討すると、爪は外観上、明らかな変形ではないが環指を基準にすると母、示、中、小指の爪が短く、示、環、小指の DIP 背側の皮線が存在せず低形成と判断した。

膝関節は膝蓋骨の高位や低形成があるも膝蓋骨に起因する症状ではなく、主に外反膝による症状であった。48 歳という加齢的な退行性変化に基づく症状も否定できないが、関節鏡所見からは膝関節外側の形成不全による外反膝と推察した。

肘関節は上腕骨内顆～滑車部が欠損し、橈骨尺骨共に後内側に脱臼しており肘関節内側の形成不全である。先述の如く、外側の低形成、橈骨頭の脱臼が多いと報告されており、自験例のような腕橈、腕尺関節の脱臼例の報告は見当たらなかった。また外傷歴、糖尿病、感染症もなく、また小児期から続いている肘の変形であり、Charcot 関節、脊髓空洞症などによる神経原性変化は否定的である。

以上により自験例の診断は爪の軽度低形成、膝外側

図6 頸椎 X 線像
脊椎症性変化と後弯変形を認める。

の低形成に肘内側の高度の形成不全かつ脱臼を伴った不全型の Nail-patella syndrome と考えた。渉猟し得た限りでは両側の腕尺関節、腕橈関節が共に完全に脱臼した Nail-patella syndrome の報告はなく、稀な 1 症例と思われる。

結 語

1. 爪の低形成、肘関節の後内側脱臼、外反膝、膝蓋骨高位を呈した 1 例を経験した。
2. 両膝関節の外側半月板に対して鏡視下切除を施行した。
3. 本症例を肘の高度変形を伴った Nail-patella syndrome と診断した。

表 1 Nail-patella syndrome の合併症

腎障害
内反足
先天性股関節脱臼
内反股
外反股
二分脊椎
側弯症
頸肋
Madelung 変形

右膝

左膝

図7 膝 MRI 像
両膝ともに外側型関節症性変化を認めた。

参 考 文 献

- 1) Duncan, J. G. : Hereditary onycho-osteodysplasia. J. Bone Joint Surg., 45-B : 242-258, 1963.
- 2) 一山茂樹 : Nail-patella-syndrome の 1 例. 関節外科, 10 : 107-111, 1991.
- 3) Little, E. M. : Congenital Absence or Delayed Development of the Patella. Lancet, II : 781-784, 1897.
- 4) 森戸俊典 : 合併奇形を認めない先天性膝蓋骨欠損の 1 例. 整形外科, 42 : 1517-1521, 1991.
- 5) 松田 正 : Nail-patella-syndrome の膝障害について. 整形外科と災害外科, 37 : 1346-1352, 1989.
- 6) 王寺亨弘 : Nail-patella-syndrome の 3 例. 臨整外, 31 : 1265-1272, 1996.
- 7) 山本秀三 : 頸椎症性脊髄症を伴った nail-patella-syndrome の 1 例. 臨整外, 36 : 901-904, 2001.
- 8) 吉田光一郎 : Nail-patella-syndrome の 1 例. 整形外科, 44 : 820-824, 1993.

~~~~~