一家系に多発せる骨形成不全症

九州大学整形外科

	中	島	啓	雅
	斉	田	久	剛
新	光	園		
	多	田	俊	作

Six Cases of Osteogenesis Imperfecta in One Family

By

H. Nakashima & H. Saita

Department of Orthopedic Surgery in Kyushu Univ.

S. Tada

Sinkoen Crippled Children Hospital

Osteogenesis imperfecta has been reported more than 400 cases in Japan. But family cases are rare.

Osteogenesis imperfecta is characterized by fragility of bone, deafness, blue sclerotics and laxity of joints. We have experienced six cases in one family that consist of a mother, four sons and a granddaughter.

Our cases have suffered from fracture from several to about 16 times. Blue sclerotics was noticed in two cases of the family. Deafness was noticed in five cases except a granddaughter. Recurrent dislocation of shoulder was noticed in three cases of the family. Dwarfing was watched in all cases. Varus deformities of the femurs are dominant. Scoliosis of the vertebral bodies was in one case, hyperlordosis is in two cases, and kyphosis is in one case. But deformity and functional disturbances of upper extremity were within normal limits in all cases. Serum level of alkaline phosphatase was slightly elevated in one case.

緒言

骨形成不全症は易骨折性、難聴、青色鞏膜、低身長、関節弛緩、歯牙形成不全などの特異な臨床症状をもち、よく知られているが、幼児より病的骨折を起す例として、1716年 Chaussier の報告に初まり、1833年 Lobstein が Osteopsathyrosis idiopathica としてはじめて独立疾患として記載した。我国では、明治22年三浦、江波が「一畸形症」として報告して以来、400例をこえる。

遺伝性については、古くから言及されているが、多くは単発例であり、兄弟例ましてや親子例は少ない。我々は親子三代(母親、子供4人、孫娘1人)の稀なる骨形成不全症を有する家系を経験したので報告す

る。

又、症例6(9歳)の右大腿骨折以外は医療を受けていなかったのを附記する。

症例

症例1(72歳女)

身長126cm, 現病歴: 30歳頃より難聴となり現在全く聾であり、聴取が十分出来なかったが、早期より歯牙が悪かったといい、15年位前より、左大腿痛があるという。

現症: 青色鞏膜なし、白内障あり、胸廓は前方に突出し、円背をなしている。左大腿は外方に突出しているのが見える。右肘は175°に内反し伸展160°で伸展障害がある。

レントゲン所見は、脊椎は透過性が増大し魚椎をなし、大腿骨頭は中心性に移行し、臼蓋も菲薄になっている。大腿骨はなめらかな孤状をなしている。いずれの症例についてもいえることだが、レントゲンの透過性は増大し、骨陰影は淡く、骨梁は繊細で、骨皮質は薄い。

図1 家系図

症例2 (45歳 男)

身長 118 cm, 体重 32 kg, 胸囲 83 cm.

現病歴：就学前に両大腿骨を数回骨折したことがある。又11歳頃より両肩関節脱臼が7回あるという。45歳になり、左大腿骨骨折し、整骨師にて治療し4ヶ月後に診察した時は骨癒合していた。歯牙は弱く18歳頃より入歯をしていた。

現症：顔貌は正常、青色鞏膜あり、腰椎は後彎は強

いが、胸部には異常なかった。両大腿部にて前外方に著しい突出がみえ、 145° の外反膝があり。レントゲン所見として、大腿上中1/3にて約 45° の鋭角にて変形治癒骨折を来している。聴力はAudiogramにて高度の伝音系難聴であった。

症例3 (40歳 男)

身長 118 cm, 体重 31 kg, 胸囲 77 cm.

現病歴：4歳頃より、1年に2～3度、12歳頃までよく両大腿骨を骨折したという。又左習慣性肩関節脱臼があったという。

現症：青色鞏膜なし、難聴あり、下顎の発達が悪い。胸椎に右凸のPrimory curveをもつ側彎あり、腰椎は左凸の側後彎を呈している。両大腿部に外側の突出がみえる。右膝は 150° の外反膝がありかつ、 30° の反張がある。左膝は 130° の屈曲位にて起立している。

レントゲン所見として、両大腿骨は転子下部に頂点をもつ内反変形をなしているが骨頭の内反が強く、そのためか、大転子が異常に大きくなり、これに対応し、新しい臼蓋を形成している。

症例4 (38歳 男)

身長 135 cm, 体重 38 kg, 胸囲 80 cm.

現病歴：20歳頃より両大腿部が3度骨折したという。

現症：青色鞏膜なし、難聴あり。両大腿部の内反変形があるが、脊椎に著変なし。

図2 症例 II

症 例	身 長	難 聴	青色鞏膜	骨折回数	主 徴
I 母 親 (72)	126cm	卅	一	約 ?	大 腿 変 形 円 背 右(+) 左(+) 胸廓変形
II 長 男 (45)	118	卅	十	5	(+) (+) 外反膝
III 次 男 (40)	118	卅	一	16	(+) (+) 側 彎 "
IV 三 男 (38)	135	卅	一	3	(+) (+) "
V 四 男 (35)	133	卅	一	4	(+) (+) 前 彎 "
VI 長男の長女 (9)	116	一	十	4	(-) (+) " "

症例5 (35歳 男)

身長 133 cm, 体重 30 kg, 胸囲 76 cm.

現病歴: 両大腿部が9歳頃より3~4回骨折したという。又左肩2回, 右肩1回の脱臼がある。

現症: 青色鞏膜なし, 難聴あり, 両下肢共, 大腿より90°外捻し, その為, 膝は前後屈が出来ず, 内側に屈曲しか出来ない。160°の両外反膝がある。又腰椎の前彎が強いレントゲン所見として, 右転子部にて約40°左転子部にて約70°の鋭角で変形治癒骨折を来し, そのため大転子が骨盤に接している。

症例6 (9歳 女)

身長 116 cm, 体重 15 kg, 胸囲 56 cm.

現病歴: 生後14日目に右大腿骨骨折に気付き, スポンジ牽引を受けたことがある。5歳の時積みかさねたフツンの上より飛びおり, 左大腿骨骨折を来したのをはじめ計4回位の骨折歴がある。

現症: 青色鞏膜あり, 難聴なし, 左大腿部にて前外方凸の著明な変形がみえ, 脚長差が7 cm あり, 左膝は20°の反張があり尖足にて歩行していた。レントゲン所見として, 左大腿上中1/3にて, 70°の鋭角にて変形治癒骨折をおこしていたので, 変形矯正の目的で手術を行なった。はじめふとい髓内釘による強固な固定を行なう予定であったが, 骨皮質はうすく, 脆いため, 太めのキルシュナーによる固定と外固定を行なっ

た。

以上の6例の他に長女は19歳で死亡したが身長は低かったという。

血清電解質として Ca, P, Al-Phos を検査し, 症例1の Al-Phos が 16.2 K-A 単位とやや高値を示す以外は正常であった。

ま と め

以上, 一家系に母親, 兄弟4人, 孫娘1人と親子3代にわたる骨形成不全症の家系を経験したので, 報告した。

文 献

- 1) 竹林: 日整会誌. 17: 975, 1942.
- 2) 丸毛: 日整会誌. 24: 116, 1949.
- 3) 浦山: 整形外科. 1: 99, 1950.
- 4) 遺伝医学. 417.
- 5) 花北: 整形外科. 14: 1101, 1963.
- 6) 後藤: 整形外科. 19: 836, 1968.
- 7) 加倉井: 整形外科. 21: 167, 1970.
- 8) 加倉井: 整形外科. 21: 355, 1970.
- 9) 天児・ほか: 骨関節X線診断図譜 II. 59.
- 10) Ferguson: Orth. Surg. in infancy and childhood sec. edition. 517.
- 11) Turek: Orthopedics. 171.
- 12) Nelson: Text book of Pediatrics 8ed. 1342.