Pycnodysostosis の 1 例

加藤整形外科病院（愛媛県周桑郡丹原町）

加 藤 勇 満・村 上 通 治

A Case Report of Pycnodysostosis

by

Y. Kato and M. Murakami

Kato Orthopedic Hospital

A case of pycnodysostosis in a 36 year old female was reported. The patient was always shorter than the other classmate and frequently troubled with the skeletal fracture from her childhood. The other her family were so quite healthy that the immediate heredity was not proved. She had the bone abnormality that was characterized by dwarfism, hypoplasia of the mandible, dysplasia of skull bones and partial aplasia of the terminal phalanges. Recently her femoral-shaft fracture was treated with the fixing of metal plate in our hospital.

1962 年, Maroteaux および Lamy⁵⁾ は小人症, 骨陰影の濃化, 指趾末節骨の形成異常, 頭蓋縫合, 泉門の開存, 下顎角形成不全などを主徴とする症候群を Pycnodysostosis と命名した. 本邦においてはすでに 1954 年青池¹⁾ は新しい遺伝性疾患として Dysostosis petrosans の名称を提唱しており, 以後石田らの報告によれば今日まで, 30 家系 42 症例が集計されている. われわれも今回, ほぼ典型的と思われる本症例を経験したので報告する.

症例: 36 才, 女性, 無職.

昭和 51 年 2 月自宅の敷居につまずき転倒, 右大腿骨骨折のため来院する.

既往歴: 正常分娩にて出産, 以後の発育過程においては同級生より小さかったという程度で詳細は不明であるが, 幼小児期より僅かの外力にて容易に骨折をおこしていたという.

また下顎骨骨髓炎にて数回手術を受けている.

家族歴: 3 人姉妹であり, 本人以外は全く正常である. また両親も健在で血族結婚は否定している.

現症: 身長 120 cm, 体重 30 kg と著明な小人症で顔は頭蓋に比して小さく, 眼球はやや突出し, いわゆる鳥状顔貌を呈する. 手指は短縮し太鼓バチ状で, 爪は著しく菲薄である (図 1). ほとんどの歯牙はウ齒にて欠損する. 両大腿, 下腿では特に頻回骨折による

変形が著明である.

臨床検査所見: 表 1 のとおり, 著変を認めない. また性器にも外観上異常を認めず, 知能も正常である.

X 線所見: 頭蓋骨では頭蓋縫合特に大泉門の開存が著明で, 眼窩縁は特に陰影濃化を示し, 外上方に斜走したあたかも歌舞伎役者のくまどりを思わせる. 上下顎骨はともに形成不全を示し, 特に下顎角は消失し, 体部と枝部は直線上となる (図 2 a, b). 脊椎においてはびまん性の陰影濃化とともに, 胸腰椎椎体前半部に血管溝の残存を見る. また第 3, 4, 5 腰椎分離も認める (図 2 c). 長管骨においては骨幹, 骨端部ともに大理石骨病のような著明な骨硬化ではなく, 海綿骨梁を観察しうる. 骨盤では坐骨に対して腸骨の形成不全をみる. また鎖骨では外側 1/3 はやや細く形成不全を思わしむが欠損はしていない (図 3 a).

手・足部ではいずれの指趾ともに末節骨において骨融解像をみる. すなわち末節骨の基部はわずかながら残存するが, 中央部より末梢にかけては消失している. また一部に中節骨の短縮もみる (図 3 b). なお大腿骨骨折はプレート固定により, ほぼ順調な経過で数カ月後骨癒合している (図 3 c). しかし, その後も昭和 55 年 4 月まで鎖骨骨折, 前腕骨骨折, 手指骨骨折などのため来院, 保存的治療にて治癒している.

図 1 顔貌および手指外観

図 2 頭蓋縫合，泉門開存，下顎角消失，腰椎分離等

表 1 臨床検査所見

Blood cell counts		Analysis		腎機能検査：異常なし	
WBC	5600	St	4	残余 N	27mg/dl
RBC	461×10^4	Seg	62	尿素 N	10 "
Hb	13.1g/dl	E ₀	0	総コレステロール	156mg/dl
Ht	42%	Ly	30	LDH	235u
血小板	23×10^4	Mon	4	空腹時血糖	92mg/dl
血清電解質				総蛋白量	7.8g/dl
Na	138mEq/l			Al	57.4%
K	3.7			α_1	3.5
Cl	103			α_2	8.2
Ca	4.5			β	12.0
P	2.3mg/dl			γ	19.0
生化学検査：異常なし				A/G	1.34
Acid-P	3.5KA			血沈値	
Alk-P	5.4			1時間値	11mm
肝機能検査：異常なし				2 "	32 "
GOT	25			CRP	(-)
GPT	15			検尿，便：異常なし

(a) 鎖骨欠損はない

(b) 両手指の変化を示す

(c) 大腿骨の変形を示す

図 3

考 察

pycnodysostosis とは骨硬化を伴った defective ossification という意味で、すでに30年前より本邦における青池¹⁾、フランスの Maroteaux, Lamyら⁹⁾の報告いらい cleido-cranial dysostosis あるいは osteopetrosis の特異型とか合併型とかの表現をも含めて今日まで70例以上の報告をみる⁹⁾。年齢は6才より77才におよび特に性差はなく、いとこ結婚に多くみられる常染色体性劣性遺伝疾患であるとされている。本症の特徴として、以下のごとき項目が挙げられており、

(1) 小人症：四肢、軀幹の不均衡のない比較的均

整のとれた小人症を呈すること。

(2) 頭蓋縫合の開存：頭部は軀幹に比してやや大きく、離開部に搏動を触れることがあり、そのため、hydrocephalus や subdural hematoma と誤診されることがあると言われる。

(3) 上・下顎骨の形成不全のため、顔は頭部に比して小さく、下顎角は消失する。

(4) 骨硬化と易骨折性：本疾患では大理石骨病のような濃淡陰影の混在や縞状配列は全くなく、骨端部での棍棒状腫大も認めない。また本症例における骨折は観察し得た範囲すべて横骨折を呈していた。

(5) 指趾末節骨の溶融性骨欠損：杉浦ら¹²⁾によると、これは出生直後からの恒常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進行性的変化で、しかも selflimiting なものであるとしている。本症例においても各指趾により骨欠損に多少の程度の差はあるが、5年間の経年的X線観察でも全く骨変化をみていない。また両示指、小指中節骨短縮をも合併しており従来の報告例と一致している。

その他の参考的事項として歯芽の異常（早期萌出、萌出遅延、歯列不整など）、脊椎における血管溝の残存、腰椎分離症の存在などがあげられているが、本症例においてはすでにほとんどの歯芽は抜去されており口腔内所見を言及することはできない。

鑑別疾患としては、cleido-cranial dysostosis, osteopetrosis, Engelmann's disease などが挙げられるが、先に述べたような特徴的所見より大よその鑑別は可能である。なお、遺伝学的には両親は罹患していないこと、同胞発生例が多いこと、近親婚率が高いことなどより常染色体性劣性遺伝疾患であるといわれているが、本症例においては明確な遺伝関係、近親婚は聞き出し得なかった。不明な点の多いホルモン学的分野、遺伝学的分野をも含めてさらに今後の研究が待たれるところである。

以上稀れな骨系統疾患で、しかも数年間にわたり頻回の病的骨折をおこし来院している pycnodysostosis の1例を報告した。

文 献

- 1) 青池勇雄：新しい遺伝性骨疾患，Dysostosis generalisata と Osteopetrosis の合併型に就て，外科の領域，2：763-767，1954。

- 2) Ahari, Z. E. et al.: Pycnodysostosis, J. Bone Joint Surg. 51-B: 307-312, 1969.
- 3) 池本和人・他: 大腿骨骨幹部骨折を伴う pycnodysostosis の1例, 整形外科と災害外科, 26, 480-483, 1977.
- 4) 石田俊武・他: Pycnodysostosis の1例, 臨整外, 11: 544-549, 1976.
- 5) Maroteaux, P. et al.: La Pycnodysostose, La Presse Medicale, 70: 999-1002, 1962.
- 6) 松崎昭夫・他: Pycnodysostosis の1例, 整形外科と災害外科, 28: 627-631, 1980.
- 7) 二武敏雄・他: Pycnodysostosis の1例, 整形外科と災害外科, 18: 193-196, 1969.
- 8) 斎藤 篤: Pycnodysostosis の1例, 整形外科, 24: 215-218, 1973.
- 9) Sedano, H. D. et al.: Pycnodysostosis. Amer. J. Dis. Child. 116: 70-77, 1968.
- 10) 紫田大法・他: Pycnodysostosis の1例, 中部整災誌, 14: 159-162, 1971.
- 11) 菅 正隆・他: Pycnodysostosis について, 整形外科, 21: 1021-1028, 1970.

- 12) 杉浦保夫・他: Pycnodysostosis, 臨整外, 6: 483-499, 1971.

質 問

座 長

手指の感じは如何.

回 答

加藤整形外科病院 加藤 勇満

やはり尖端部はやわらかい感じがする. ピンチカの低下が考えられるが, 計測はしていない.

質 問

中国労災 木下 博

私も2例経験しているが, おのおの異なった家系のものである. 2例ともいごと結婚であったが, 家族歴と近親婚の点はいかがですか.

回 答

加藤整形外科病院 加藤 勇満

本症例においては血族結婚は否定しており, 明確な遺伝関係を証明し得なかった.