Multiple Pterygium Syndrome

長崎大学整形外科

中 村 昌 一・平 野 英 二

今 村 宏太郎・藤 田 雅 章

鈴 木 良 平

国立小浜病院整形外科

久 芳 昭 紘

A Case of the Multiple Pterygium Syndrome

by

M. Nakamura, E. Hirano, K. Imamura, M. Fujita,
R. Suzuki and A. Kuba

Department of Orthopaedic Surgery, Faculty of
Medicine, Nagasaki University

The multiple pterygium syndrome is a rare condition which consists of pterygia of neck, antecubital, digital, popliteal, and intercrural areas, growth retardation, peculiar facies, foot deformities, multiple joint contractures, vertebral anomalies. Here we report a girl with multiple pterygium syndrome. This case is a sporadic type because of mild symptom and no evidence in her family history. We believe this is the first reported case of the multiple pterygium syndrome in Japan.

はじめに

翼状変形をきたす疾患としては、翼状頸を特徴とする Turner 症候群がよく知られているが、全身的な翼状変形を特徴とする疾患に、Multiple Pterygium Syndrome (以下 MPS) と略す)がある。MPS は、多発する翼状変形の他に、成長遅延・特異な顔貌・足部変形・脊椎変形等を示す非常に稀な疾患であり、我々が渉猟しえた限りにおいては、本邦における報告例はない。今回我々は、MPS と思われる症例を経験したので、若干の文献の考察を加えて報告する。

症 例

患者：17 才，女子高校生
主訴：右手指屈曲拘縮及び両足変形
既往歴及び家族歴：特記事項なし。同様の所見を呈した者はいなかった。

現病歴：生後すぐに右手指の屈曲拘縮及び両内反足に気づく。両者共、加齢とともに増悪。S52 年 3 月、

全身倦怠・発熱のため当院小児科に入院。このとき、小頭症・翼状頸・眼球突出・球瞼下垂・両内反足・右手指屈曲拘縮(屈指症)等の多発奇形を指摘され、染色体異常又はアミノ酸代謝異常の疑いにて精査うけるも異常なし。その後は放置していた。S57 年 12 月、右屈指症・両内反足に対する手術目的にて当科入院となる。

理学的所見：身長 144 cm，体重 34 kg。翼状変形は、頸部・腋窩部・指節間関節部・膝窩部にみられた。顔貌は、眼瞼下垂・眼球突出・眼間難開・低耳介・長く狭い鼻・口角下垂・歯牙欠損・小さく後方へ落ちこんだ下顎(小頭症)等で、いわゆる鳥顔貌を呈していた。両肩関節・右手指関節(屈指症)・両足関節(内反足)に拘縮がみられ、脊椎は右凸の軽度側彎を呈していた。成長遅延もみられた。性器奇形はなかった(図 1～4)。

検査所見：血液・生化学，尿検査ともに正常。内分泌機能も異常なく，染色体検査も，46 XX と正常女性型を示した。神経伝導速度も正常。血中アミノ酸分

析で、システインの低下とリジンの軽度増加がみられた。

手術所見：右手屈指症は、第2・3・4指に屈曲拘縮があったが、いずれも浅指屈筋腱の異常はなく、第3・4指は Z-plasty による皮膚の延長のみで拘縮が除去され、第2指は PIP 関節の側副靱帯の切離によってはじめて可動性を獲得できた。

右内反足については、Lambrinudi の距骨下三関節固定のみでは矯正できず、足底解離・アキレス腱延長術を付加した。

考 察

過去の報告例を調べてみると、1902年に Bassiere が不全型と思われる症例を初めて報告。1936年に Matolcsy が、特異な顔貌・多発する翼状変形・指の変形・足部変形・関節拘縮を有する、ほぼ完全型と思

われる症例を報告。以後、1947年に Guinand-Doniol, 1960年に Lang, 1968年に Srivastava, 1969年に Norum, Scott, 1971年に Aarskog, 1973年に Carnevail et al. らの報告がある。1978年に Temtamy と Mckusick によって、翼状変形をきたす疾患群の体系が確立された。即ち、(1) Syndrome with Pterygium Colli, (2) The Popliteal Pterygium Syndrome, (3) The Antecubital Pterygium Syndrome, (4) Generalized Pterygium Syndrome の4つに分類し、MPSは(4)に属する。最近では、1980年に Harold Chen et al. が、過去の報告例も含めて23例をまとめて報告している。

遺伝性に関しては、次の4つが報告されている。

(1) 常染色体劣性、(2) 常染色体優性、(3) 散発性、(4) 染色体異常。このうち、(1)が最も多く、(2)、(3)が散見される程度で、(4)は1例報告されているのみである。症状は、(1)と(3)が似ており、(3)がより程度が軽い。また、(2)と(4)では、性器異常

図1 特異な顔貌。くわしい所見は本文参照。

図3 右屈指症

図2 腋窩部の翼状変形。両肩最大外転位

図4 足部変形。両側共に内反尖足位にある。

表 1 常染色体劣性、優性及び我々の症例における症状の比較

Manifestation	Present case	Multiple pterygium syn.	
		A. R. (%)	A. D.
Cutaneous and musculos			
Pterygium			
Neck	○	○(100)	○
Axillary	○	○(61)	×
Antecubital	×	○(91)	○
Popliteal	○	○(91)	○
Intercrural	×	○(65)	×
Digital	○	○(78)	△
Multiple contracture	○	○(83)	○
Vertebral anomalies	○	○(48)	○
Foot anomalies	○	○(61)	×
Growth retardation	○	○(100)	×
Genital anomalies	×	○(60)	×
Orofacial anomalies	○	○(54)	○

A. D.: Autosomal Dominant.

A. R.: Autosomal recessive.

右の 2 つは文献より引用。() 内は発現頻度を示す。

や知能障害等の多少異なった症状が発現している。我々の症例では、正常の染色体像を示していた。

Etiology は、現在のところ不明である。Lang (1960) によれば、筋生検によって、筋の変性や筋繊維の分裂などの廃用性萎縮に適合する所見がみられ、免疫学的にも、Immunoglobulin・Complement・Fibrinogen が筋繊維や血管壁に存在するという報告があるが、まだ本態を解明するところまでは至っていない。アミノ酸代謝の異常を指摘した報告もあり、我々の症例においても、血中アミノ酸値の異常がみられた。リジン代謝異常症と低身長についての報告もあるが、他の合併奇形との関連については述べられておらず、我々の症例でも確定診断に必要な酵素活性の測定を行っていないため、今後更に研究を進めていく必要がある。

Halold Chen らによって示された Criteria を大まかに示すと、(1) 多発する翼状変形、(2) 関節拘縮、(3) 特異な顔貌、(4) 足部変形、(5) 成長遅延、(6) 性器異常、(7) 骨格の異常である。我々の症例を Criteria に照らしてみると(表-1)、ほぼ全てをみたしている。文献例は、過去の報告の集大成であることを考え合わせると、完全型に近い症例ではないかと思われる。

鑑別診断としては、以下のものがあげられる。(1)

Arthrogryposis Multiplex Congenita, (2) Popliteal Pterygium Syndrome, (3) Freeman-Sheldon Syndrome, (4) Gordon Syndrome, (5) Noonan Syndrome, (6) Turner Syndrome, (7) Klippel-Feil Syndrome 等である。このうち、(1), (3), (4), (7) は、翼状変形を示さず、(2) は MPS の一部分症とも考えられ、膝窩部に限局している点で鑑別される。(5) については、症状は似通っているが、先天性心奇形に伴う全身奇形という点で異なり、(6) は XO 型の染色体をもち、知能障害や外反肘、X 線的に骨萎縮を伴う点からも、容易に鑑別されるであろう。ただ、過去において、これらの病名で報告された MPS の症例もかなり多いのではないかと推察される。

ま と め

我々が渉猟しえた限りにおいて、本邦において報告例のない非常に稀な MPS と思われる 1 例につき報告した。症状は揃っているが程度が軽いことや、家族歴で異常がみられぬことから、この症例は散发性のものであろうと推測される。

参 考 文 献

- 1) Carnevale A, Hernandez AL, Cobos LDL V: Syndrome de pterygium familial con probable transmission dominante ligada al cromosoma X. Rev Invest Clin 25: 237-244, 1973.
- 2) Chen H., Chang C. H., Misra R., Peters, A. H., Grijalva N. S. and Opitz M. J.: Multiple pterygium syndrome. Am. J. Med. Genetics 7: 91-102, 1980.
- 3) Escobar V, Bixler D, Gleiser S, Weaver DD, Gibbs T: Multiple pterygium syndrome. Am. J. Dis. Child. 132: 609-611, 1978.
- 4) Escobar V, Weaver D.: Popliteal pterygium syndrome. A phenotypic and genetic analysis. J. Med. Genet. 15: 35-42, 1978.
- 5) Gillin ME, Pryse-Davis J: Pterygium syndrome. J. Med. Genet. 13: 249-251, 1976.
- 6) Lang V. K, Lelback W. K, Lomant J.: Beitrag zum Bilde der Pterygomyodisplasia artrogrypotica generalis. Monatsschr Kinderheilkunde 108: 248-252, 1960.
- 7) Pashayan H, Dallaire L, Macleod P.: Bilateral aniridia, multiple webs and severe mental retardation in a 47, XXY/48, XXXY mosaic. Clin. Genet. 4: 125-129, 1973.

質 問

翼状変形は、スライドではよくわからなかったが、
一見してわかるものなのか。

解 答

長崎大学 中村 昌一

我々もこの症例1のみで断言はできないが、この症
例に関していえば、neck, axillary の翼状変形は、
一見してそれとわかるものであった。