骨・関節病変を合併した Gaucher 病の一例

北九州総合病院 整形外科

中 村 智・野 口 雅 夫

河 本 定 尚・原 田 真 一

聖フランシスコ病院 整形外科

近 藤 正 行

A Case of Gaucher's disease with Several orthopedic Problems

by

Satoshi Nakamura, Masao Noguchi, Sadanao Kawamoto
and Shinichi Harada

Department of Orthopedic Surgery, Kitakyusyu General Hospital

Masayuki Kondo

Department of Orthopedic Surgery, Saint Francisco Hospital

We report a case of Gaucher's disease with several orthopedic problems. A 4-year-old girl was admitted to our hospital with fractured right humerus. She had hepatosplenomegaly and pancytopenia, and had been diagnosed as Gaucher's disease in other hospital. We diagnosed pathological fracture which later healed by conservative therapy. Later she complained of left hip joint pain due to avascular necrosis of the femoral head. She was treated with indirect traction and pain soon resolved.

はじめに

Gaucher 病は、 β -glucosidase 活性の低下によって、網内系に多量の glucocerebroside の蓄積をみる先天性糖脂質代謝異常症の一つである。

我々は、本症に特徴的な骨・関節病変を持つ幼児の Gaucher 病の一例を経験したので報告する。

症 例

患者：4才女児

家族歴：血族結婚なし。その他特記すべき事項なし。

現病歴：1才頃から両親は腹部が大きいに気付いていたが放置していた。

2才時、38℃の発熱とともに歩行困難が生じたため、某大学病院に入院し、肝・骨生検および皮膚線維芽細胞の β -glucosidase 活性の低下より、Gaucher 病の診断を受けた。この頃、右大腿部痛、次いで右上腕部痛を訴えたが、無処置にて軽快した。

3才時、右上腕骨骨折にて某病院に入院し、保存的治療にて軽快した。

今回、1988年8月15日屋内にて転倒し、右上腕部痛出現したため、当科外来受診し、右上腕骨骨折の診断にて入院となった。

入院時現症：身長90cm・体重12.9kg。腹部は膨隆し、著明な肝脾腫を認めた。脾は骨盤内に達し、肝は左葉腫大が著しく、心臓は上方に圧排されていた。リンパ節腫脹・皮膚色素沈着は認めなかった。

神経学的には、腱反射は正常であったが痙攣発作を認めた。また眼球運動異常 (ocular-motor apraxia) を認めた。

入院時検査所見：WBC 2400、白血球形態異常(-)、RBC 256×10^4 、Hb 19.9、Plt 5.4×10^4 、赤芽球(+)、ESR 85mm/h、CRP 2 (+)。

X線検査所見：右上腕骨は、著明な脱灰を伴う粗大な骨梁像、骨破壊像、透亮像を認め、骨皮質は菲薄化しており、骨幹部に斜骨折を認めた(図1)。

図1 A. 右上腕骨の側面像
B. 正面像

図2 受傷後、6ヵ月のX線写真
充分な骨癒合が得られている。

治療および入院後経過：右上腕骨骨折に対し介達牽引を開始した。5週後、X線検査にて化骨形成を認めたため、牽引を終了し、上腕装具を着用し体動を許可した。図2は、6ヵ月後の右上腕骨の骨癒合状態を示してある。

1988年1月13日、左股関節痛を訴え体動困難となった。股関節部には発赤・腫脹・熱感認めず、可動域

図3 大腿骨頭の無腐性壊死像。頸部にも病変が認められる。

は正常であったが、疼痛のため自動運動は不能であった。左大腿骨頭部に著明な圧痛を認めた。

X線検査では、両大腿骨頭は扁平化および壊死像を呈しており、大腿骨頸部は骨梁の不整像、骨硬化像、骨透亮像を認めた(図3)。

臨床所見およびX線検査像より、Gaucher病に合併した大腿骨頭無腐性壊死と判断し、局所安静目的で介達牽引を開始した。2週間後安静時痛、運動時痛および大腿骨頭部の圧痛が消失したため、牽引を終了した。

その後、気管支肺炎、心不全などを併発し、1988年7月死亡した。

考 察

Gaucher病は、1882年フランスの皮膚科医 Gaucher によって報告され、現在は glucocerebroside 活性の先天性低下により、cerebroside が網内系に蓄積し、人種的因子が大きく、ユダヤ人に多い⁵⁾。家族内発生が1/3にみられ、常染色体劣性が多いといわれている。

臨床的には、経過および中枢神経症状の有無により、次の3つの型に分けられる⁵⁾。

I型：chronic non-neuronopathic form 成人型

肝・脾腫、汎血球減少および骨・関節病変を主症状とし、極めて慢性的経過をとる。中枢神経症状はなく、生命的予後は比較的良好である。

Ⅱ型：acute neuropathic form 乳児型

生後まもなく発症し、中枢神経症状を伴い生命的前後は不良である。しかし経過が急であるため、骨・関節病変を伴うものは少ない。

Ⅲ型：subacute neuropathic form 若年型

乳児型より症状が軽度で経過が遅く徐々に中枢神経症状を伴ってくる。

本症例は、痙攣発作や眼球運動異常、精神運動発達遅延などの神経症状、臨床経過などよりⅢ型と判断される。

一般に、Ⅰ型・Ⅲ型においては、骨・関節にびまん性または結節性病変の浸潤が起こり、その結果、病的骨折や骨腫脹をきたすことが多い²⁾。この骨病変は、Gaucher 細胞の蓄積による骨髄の栄養血管、sinusoid、Havers 管の圧迫閉塞、Gaucher 細胞による塞栓などによってひきおこされる骨壊死および Gaucher 細胞そのものによる骨髄の置換や圧迫がその本態とされている⁴⁾。

X線学的変化については⁶⁾、表1のような所見が知られている。最も頻度が高いのは、大腿骨遠位端の Erlenmeyer flask deformity であるが⁵⁾、これは大腿骨において、骨幹部から末梢部にかけて膨隆し、骨皮質が著しく菲薄化した状態をいう。図4は、本症例における Erlenmeyer flask deformity を示している。また骨壊死をきたす部位は、ほとんどが股関節であるといわれ⁶⁾、その他の部位は稀であるといわれている。臨床的には、pseudo osteomyelitis が特徴的の症状としてあげられる。これは、局所の熱感、腫脹を伴い、血沈値の亢進、CRP 値の強陽性を認め、X線検査上も、pyogenic osteomyelitis との鑑別に難渋することがある⁶⁾。pseudo osteomyelitis では、血液および骨髄液の細菌検査では菌は証明されない。また臨床的にも過

図4 Erlenmeyer flask deformity
骨幹部から末梢にかけて膨大し、
骨皮質は著しく菲薄化している。

去に同様の疼痛発作の既往があることが多く、X線像における骨変化が他の部位の骨にも多くみられることが特徴である。本症例においても non-specific bone pain として、当院入院前に二度既往が認められているが、いずれの場合も安静のみで軽快している。しかし実際には、鑑別困難な場合が多く、pseudo osteomyelitis の場合に、安静、消炎鎮痛剤投与により短期間のうちに症状は軽快するといわれているが、予防的に抗生剤を併用する場合が多い。不用意に pyogenic osteomyelitis と判断し、開窓ドレナージ等行くと、逆に chronic pyogenic osteomyelitis に移行する可能性が高いという報告もある¹⁾。

骨・関節病変に対する治療法としては、保存的療法が主流である。本症例においても、介達牽引および装具療法で、骨折前程度の骨の支持力は充分に得られている。一般に、Ⅰ型、Ⅲ型 Gaucher 病において、病変の著明な浸潤を認める状態の骨であっても、骨本来の再生、癒合能力は保たれていると考えられている⁷⁾。

また本症による大腿骨頭無腐性壊死に対し、欧米では、cup arthroplasty や bone cement を用いた人工

表1 Gaucher 病における骨・関節病変X線所見

1. 広範な脱灰を伴う特有の骨梁像
2. 大腿骨頭無腐性壊死
3. 大腿骨遠位端の Erlenmeyer flask deformity
4. 骨皮質の菲薄化と骨髄腔の拡大
5. 多発性骨破壊、骨透亮像
6. 病的骨折

股関節全置換術施行例の報告もあるが、成績は芳しくなく、revision 例が、極めて高率であるといわれている³⁾。

結 語

今回我々は、特徴的な骨・関節病変をもつ Gaucher 病の一例を経験したので報告した。

参 考 文 献

- 1) Frank, R., William, S.: Bone crises and chronic osteomyelitis in Gaucher's disease. Clin. Orth. & Relat. Res. 79:132-140, 1971.
- 2) Goldblatt, J.: The orthopedic aspect of Gaucher disease. Clin. Orth. & Relat. Res. 137:208-214, 1978.
- 3) Lau, M.: Hip arthroplasties in Gaucher disease. J. Bone Joint Surg. 63-A:591-601, 1981.
- 4) Siffert, R.: Gaucher's disease. Orthopedic considerations. Prog. Clin. Biol. Res. 95:617-624, 1982.
- 5) 高田広一郎: Gaucher 病. J. Joint. Surg. 4:1007-1010, 1986.
- 6) 田中洋次郎ほか: 大腿骨頸部骨折を来した Gaucher 病の 2 症例. 整形・災害外科, 24:582-586, 1981.
- 7) 鳥海宏ほか: 骨・関節症状をきたした Gaucher 病の 2 例. 整形外科, 34:1206-1212, 1983.
- 8) 横山巖ほか: Gaucher 病の膝関節鏡所見について. 関東整災誌, 2:26-32, 1985.