Metaphyseal chondrodysplasia type Schmid の 下肢骨骨幹端の経時的变化

長崎県立整肢療育園

中 村 隆 幸・川 口 幸 義

山 口 和 正・北 原 博 之

国立小浜病院整形外科

久 芳 昭 紘

長崎大学医学部整形外科

岩 崎 勝 郎

Roentgenographic Investigation in Lower Extremities of Metaphyseal Chondrodysplasia (Schmid Type), A Report of Three Cases.

by

Takayuki Nakamura, Yuki Yoshi Kawaguchi, Kazumasa Yamaguchi
and Hiroyuki Kitahara

Nagasaki Prefectural Handicapped Children's Hospital

Akihiro Kuba

Department of Orthopedic Surgery,
Obama National Hospital

Katsuro Iwasaki

Department of Orthopedic Surgery,
Nagasaki University School of Medicine

We have reported upon the roentgenologic changes found in the lower extremities of three typical cases with metaphyseal chondrodysplasia (Schmid Type). These cases had been followed-up, radiologically for an average of 8.8 years since infancy. In the three cases, metaphyseal abnormalities found on the roentgenogram, in order of site of remodelling, were as follows : 1) proximal end of the femur 2) proximal end of tibia, proximal end of fibula and the distal end of the fibula 3) distal end of the tibia 4) distal end of the femur. Metaphyseal abnormalities found on the roentgenogram in case 3 had undergone remodelling earlier than that in cases 1 or 2.

は じ め に

Metaphyseal chondrodysplasia (以下 MChD)
Schmid 型は乳幼児期に長管骨の骨幹端に種々の X
線学的異常が見られる。これは成長と共に消退してい
くと云われているが現在まで長期にわたり経過を追跡
した報告は少ない。今回本症 3 例に於ける下肢長管骨

骨幹端の X 線学的変化を乳幼児期より学童期まで追
跡しその消退過程を調べたので報告する。

症 例 と 方 法

症例 1 : 1978 年 9 月 26 日生の男子。生後 3 カ月開
排制限を指摘された。5 カ月時、O 脚が出現し検査所
見は正常であったがクル病疑診のもとに某病院小児科

に入院し、ビタミンDの投与を約2年5カ月間受けた。しかし2歳10カ月、ビタミンDを中止しても検査値に変化がなかったことやX線像よりSchmid型と診断された。6歳より13歳現在まで当園で経過観察された。

症例2：1984年9月21日生の女子。症例1の妹で兄がMChDと診断されていた。生後6カ月時某病院を受診し当園を紹介された。検査値やX線像よりMChDのSchmid型と診断し、7歳の現在まで経過観察された。症例1、2の母親は低身長やO脚の既往より本症に罹患していたと考えられる。

症例3：1979年10月1日生の女子である。1歳ころO脚を主訴として某病院に受診し、MChDのSchmid型と診断された。2歳より12歳まで当園で経過観察された。家族歴では3世代続けて3例の罹患が認められた。

これら3症例の診断は、成長期長管骨の骨幹端の変化が主で、短管骨、骨端および脊椎の変化は殆ど見られなかったこと、カルシウム、無機リン酸塩、アルカリ・フォスファターゼ活性を含む血液生化学所見は正常であったことなどによって行なわれた。

また3症例に対して他施設と当園で撮影したX線写真を参考にして下肢骨骨幹端の盃状化、ケバ立ち像や不整像などの異常像が何歳時に消失するか調べた。

結 果

(1) 大腿骨近位骨幹端：症例1、2はともに8カ月では骨幹端のケバ立ち像や不整像がみられたが、10カ月になるとそれらの所見が目立たなくなっていた。それ以降は異常は認めなかった(図1および図2)。

図1 下肢骨骨幹端のX線学的異常像の推移

図2 大腿骨近位骨幹端異常の経時的変化(症例2)

- A：6カ月 不整像、ケバ立ち像あり。
B：10カ月 上記異常像は消退している。
C：5歳 X線学的に異常は認められない。

(2) 大腿骨遠位骨幹端：3症例の6カ月時のX線像は、骨幹端に著明な盃状化やケバ立ち像は見られ、それらの像が経年的に消退した。症例1、2とも経年的に盃状化は消退していったが成長軟骨帯の不整像が11歳過ぎててもわずかに認められた(図1および図3)。一方症例3では8歳ごろまでにほぼ上記のX線像は認められなくなっていた。

(3) 脛骨近位骨幹端：3症例の6カ月時のX線像は骨幹端の不整像とケバ立ち像が著明であるが、盃状化は大腿骨遠位骨幹端に比較すると目立たなかった。1歳7カ月のX線像で骨幹端の不整像およびケバ立ち像は修復されていたが、6カ月時に比較して盃状化が目立った。その盃状化像は4歳頃までに消退した(図1および図3)。

(4) 腓骨近位骨幹端：3症例の6カ月のX線像で骨幹端のケバ立ち像および不整像が目立つが、1歳7カ月ではそれらの像に加えて盃状化が著しくなってい

図3 膝周辺の長管骨骨幹端異常の経時的变化 (症例1)

- A : 6 カ月 大腿骨および脛腓骨近位に不整像とケバ立ち像が顕著に認められる。
 B : 1 歳 7 カ月 大腿骨および脛腓骨近位骨幹端の盃状化像が目立つ。
 C : 6 歳 脛腓骨近位の異常像はほぼ消退している。一方大腿骨遠位の不整像が認められる。
 D : 12 歳 大腿骨遠位骨幹端にわずかに不整像が認められる。

A	B
C	D

た。3 症例とも3 歳すぎるとそれらの像は消退した(図1 および図3)。

(5) 脛骨遠位骨幹端: 3 症例の6 カ月時の X 線像は骨幹端の盃状化と不整が内側で著しかった。また足関節面が著しく内反していた。3 歳頃の X 線像では盃状化や不整像はかなり目立たなくなっていたが、骨幹端の不整が内側に見られた。症例1 では10 歳すぎまで骨幹端の不整像がみられた。症例2 も同様な傾向であった。一方症例3 では6 歳頃には上記の像はほぼ消退した(図1 および図4)。

(6) 腓骨遠位骨幹端: 3 症例の6 カ月時の X 線は骨幹端のケバ立ちや盃状化が顕著であるが2 歳すぎる

図4 足周辺の長管骨骨幹端異常の経時的变化 (症例1)

- A : 6 カ月 脛腓骨遠位に不整像、盃状化が顕著である。
 B : 2 歳 9 カ月 腓骨遠位の異常像はほぼ消退している。脛骨遠位の内側骨幹端に不整像がみられる。
 C : 6 歳 脛骨遠位の異常像は残存している。

とほぼ消退した(図1 および図4)。

以上3 症例を各年齢毎に見ていたが、各症例の X 線像を経年的にみると、症例1 と2 はほぼ同様な経過をたどっていた。すなわち下肢長管骨骨幹端において X 線学的異常像の消退順序は、大腿骨近位、脛骨近位・腓骨近位・腓骨遠位、脛骨遠位、大腿骨遠位の順であった。症例3 でもその順番はほぼ似通っていたが、症例1, 2 に比較して骨幹端の異常像の消退時期が早かった。すなわち大腿骨遠位骨幹端の異常像は症例1 に比べて約5 年、また脛骨遠位のそれは約3 年早く消退した(図1 および図5)。

図4 下肢長管骨骨幹端異常の経時的変化 (症例3)
大腿骨遠位と脛骨遠位骨幹端の異常は6歳にはほぼ消退している。

症例1の消退時期よりそれぞれ約5年、約3年早い。

考 察

1983年の骨系統疾患国際命名試案によれば、成長期長管骨・脊椎の変化を呈する疾患は osteochondrodysplasia (骨軟骨異形成症) と一括され、MChD もこの群に属するが更に MChD は、その試案によると Jansen 型、Schmid 型、Mckusick 型、MChD with exocrine pancreatic insufficiency and cyclic neutropenia の4型に分けられているが、その他、亜型も報告されている。

今回報告した3症例は、四肢長管骨の骨幹端の著明な変化はあるが、脊椎骨の変化は殆ど認めないことから spondylometaphyseal dysplasia や multiple epiphyseal dysplasia は除外できる^{23,5)}。また MChD のうち Jansen 型の長管骨の変化は他の型と比較にならない程著明である。また Mckusick 型は別名 cartilage-hair disease と呼ばれるように特徴的な微細な毛髪を呈するものであり本症例の毛髪は正常である。その他易感染性、吸収不全や好中球減少も認めずその他の型の MChD も鑑別される。以上のことより我々の報告する3症例は Schmid 型と考えられるが、症例1の病歴

に示すように、MChD は骨 X 線像がしばしばくる病と誤診されビタミン製剤が投与されている場合がある。ビタミン D 製剤を長期投与した場合、腎結石、心血管に対する影響などの副作用が懸念され、本疾患に対するビタミン D 製剤の投与はむしろ禁忌である⁸⁾。

本疾患は常染色体優生遺伝の形式をとるとされている。症例1と2の兄妹の母親は既往歴より本疾患の罹患を疑わせるが X 線写真による確認がされていないのははっきりしない。しかし第1子と第2子に本疾患が生じていることより本疾患の遺伝子をもっていることは間違いないと推定される。症例3は3世代続けて3例に生じていることより常染色体優性遺伝の形式をとっていると考えられる。

Schmid 型は加齢とともに骨変化は消退するとされているが、乳幼児期より長期間にわたって下肢 X 線写真を追跡した報告は少ない^{1,4,6,7)}。著者らは長期間にわたる Schmid 型3例の下肢 X 線写真を分析した結果以下の知見がえられた。すなわち症例1と2の同胞例は X 線学的異常の消退する時期、消退部位の順序や各年齢の病変の程度は似通っていたこと、症例3は前2者とは消退する時期がちがうが消退部位の順序はほぼ同じであったことである。つまり本疾患の骨病変の消退順序はほぼ一定であるが、消退時期はおもに表現度(重症度)や環境要因の差によって左右されるのではないかと推察される。

従って10歳すぎても症例によっては大腿骨遠位や脛骨遠位の骨幹端に不整像が認められることがある。そのような症例を発見したら本疾患を疑い、その同胞例や血族に本疾患が存在するのではないかと疑うことは大切である。正しい診断をつけ適切な遺伝相談を行うことによって本人や家族に無用の心配を避けさせ、また不適切なビタミン D 製剤の投与を避けることができる。

結 語

1) Metaphyseal chondrodysplasia Schmid 型3例に於ける下肢長管骨骨幹端の X 線学的異常像の推移を報告した。

2) X 線学的に下肢骨を乳幼児期より追跡できた期間は症例1で12年5カ月、症例2で6年6カ月、症例3で11年10カ月であった。症例3は3世代3例が罹患していた。症例1と2は同胞例であった。

3) 3症例とも X 線学的異常像の消退順序は、最初

は大腿骨近位、次に脛骨近位・腓骨近位・腓骨遠位の3つ、次に脛骨遠位、最後に大腿骨遠位骨幹端であった。

4) 症例3は症例1, 2に比べて早期に下肢長管骨のX線学的異常像が消退していた。

参 考 文 献

- 1) Debray, H et al. : Metaphyseal chondrodysplasia, Ann Pediatr, 51 : 253-258, 1975.
- 2) 江口正雄 : 多発性骨端骨異形成症と股関節の問題. 整形外科, MOOK, 82-104, 1982.
- 3) 井上 茂ほか : 股関節に主症状を有する骨端異形成症. 日整会誌, 54 : 419-430, 1980.
- 4) Kuba, A et al. : A Case of Metaphyseal Chondrodysplasia (Schmid Type) Cong. Anom, 22 : 211-215, 1982.
- 5) 大川 淳ほか : 早発性多発性関節症を呈した multiple epiphyseal dysplasia の兄妹例 関東整災誌, 15 : 435-439, 1984.
- 6) Wasylenko, MJ et al. : Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type. JBJS 62-A : 660-663, 1980.

7) 吉川靖三 : Metaphyseal chondrodysplasia を合併した Coxa vara infantum 症例について. 整形外科, 18 : 770-779, 1967.

8) 吉本雅昭ほか : Metaphyseal chondrodysplasia Schmid 型の1例. 小児科臨床, 45 : 1847-1850, 1982.

質 問 福岡市立こども病院 藤井 敏男

骨変化の正常化と下肢軸の正常化は一致しているのですか。我々の症例では、下肢軸の変形が残っていますが。

解 答 長崎県立整肢療育園 中村 隆幸

本症は、Schmid type のうちでも軽症例であったため、下肢のアライメントが、骨幹端に及ぼす影響が少なかったのではないかとされる。我々の3症例では6歳までに、下肢アライメントが正常化していた。又、重症度が増すと成長終了時に下肢軸の不整が残ると思われる。基本的に消退の順序は、講演中の順になると考えられるが、重症であればあるほど、消退の時期が遅れると考えられる。