

age Disease; J. Pediat. 27; 299, 1945. 2) Holt: Glycogendisease; Disease of Infancy and Childhood, 1361, 1940. 3) Mac Callum: Glycogen in von Gierke' Disease, Textbook of Pathology. 963. 1942 4) Mason, H. H. & Anderson, D. H.: Glycogendisease. Am. J. Dis. Chil-

dren. 61; 795, 1941. 5) 高萩大三郎: 肝臓 Glycogen, 日本消化器病学会雑誌, 51, 298, 昭29. 6) von Gierke: Glykogenspeichelkrh, Ziegler's Beiträge, 497. 1929 7) 山口与市: 肝疾患に於ける副腎皮質機能 日本内分泌学会雑誌, 30, 196, 昭29.

Dysostosis generalisata の 1 症例

慶応義塾大学整形外科 (岩原教授指導)
国立村山療養所 (所長 田中堅輔博士)

蕪木初枝・名和寛二

〔原稿受付 昭和32年7月2日〕

A CASE OF A DYSOSTOSIS GENERALISATA

HATUE KABURAKI KANJI NAWA

MURAYAMA national Sanatorium

This report is a case of dysostosis generalisata which we discovered at a physical mass examanation of school children.

Case: 8 year 4 month Male. Constitution is poor, 104 cm tall.

The skull is larger than that of normal children, and there is a finger wide groove runs along the median line of the skull, from the frontal part to the occipital.

There is defect in the both shoulders which can be brought abnormally near in front of chest. There are many abnormal changes in the X-ray findings. We find separation of sutures, mosaic-like structure of the skull, and occult teeth in jaw. And a linear split at the line of spinous process. Hahn's shadow in the vertebral body, hypoplasia of scapula, partial defect of clavicles, remainder of Y-cartilage, displasia of pubis, irregular dense shadows on the epiphyseal-lines of the long bones. The epiphyseal-nucleus are smaller than the normal. The patella, and the bone-nucleus of the carpus and tarsus are smaller, and some of them did not disclose yet. We find also the pseud-bone-nucleas on the metacarpal and matatarsal epiphysis.

* 本文の要旨は昭和30年11月整形外科集談会東京地方会においてのべた。

1897年 Marie et Sainton の命名にかかる *Dysostosis cleidcranialis* は Martin(1765), Morand (1766), Schenthauer (1871) 等の報告に 始り、現今まで欧米に於ける報告はすくなくない。吾国では大正15年高橋、内藤が、第1例を報告し、昭和11年羽根田は本症を詳細に観察して、頭蓋骨及鎖骨の骨形成不全の他に全身的な骨発育異常の併存することを強調し、これを *Dysostosis generalisata* と命名した。本邦に於けるその後の報告例は、他疾患と合併したものを併せても僅か21例である。

吾々は最近、小学校児童の集団検診に際して、本症と考へられる1例を発見したので、こゝに報告する。

症 例

地○ 某 8才4月男児

主訴：両側鎖骨部分欠損

家族歴：患児出生前、既に父母は別居、兄弟なく、父母は血族結婚でない。

既応歴：妊娠37週で出生し、正常分娩で出生時、生後異常に気づかなかつたが、成長するにつれて、発育の遅れが目立ち、処女歩行に1年8月を要した。

昭和30年3月、小学校の集団検診の際、レ線間接撮影により両側鎖骨の一部欠損を発見される。

現症 (図1. 2. 3)

体格小、身長104cm、胸囲54cm、頭部は軀幹に比し大きい。内臓器に著変なく、性器発育も正常である。知能発育は略尋常で、学業成績は中位である。

頭部は広大で頭囲 54cm、ことに顔面頭蓋に比し脳頭蓋の大きいことが目立ち、前頭部が突出している。前額より後頭部まで正中線上に著明な巾一横指余の矢状方向の陥凹あり、所謂髻状頭蓋をなしている。大泉門に相当する部はすでに硬く、持動はふれない。顔面頭蓋では鼻根部の低下が著しく、本症に特有な顔貌を呈している。硬口蓋は深くV字型で、歯牙は小さく、永久歯はまだ萌出していない。上顎左右門歯間に1個の過剰歯を有する。

眼窩、眼球は尋常である。

脊柱は軽度の円背を示すが、側彎、鋭性亀背などを形成せず、運動障害はない。

頸部は短小、なで肩で、甲状腺、淋巴腺などの腫脹は著明でない。上胸部は狭少で、軽度の鳩胸を呈するが、肋骨念珠はみとめられない。

肩胛部の発育は特に悪く、肩峰による隆起をみとめず、胸鎖乳突筋の輪廓は不明瞭である。鎖骨による隆起はわづかに痕跡をのこす程度で、両側鎖骨骨幹部に当る部分には骨性抵抗をふれない。両肩を胸前で接触させる運動は完全には出来ないが、可成りの接近が可能である。

四肢は線細で、筋肉の発育も不良であり、上肢に中等度の内反肘がある。手関節は少しく腫大するが圧痛なく、何れにも運動障害はない。下肢は両側等長、やゝ外旋位をとり、中等度のX脚、下腿の外前方凸の彎曲、軽度の外反足を呈する。股関節に軽い開排障害をみとめた以外、著しい運動障害はない。指趾は短小で

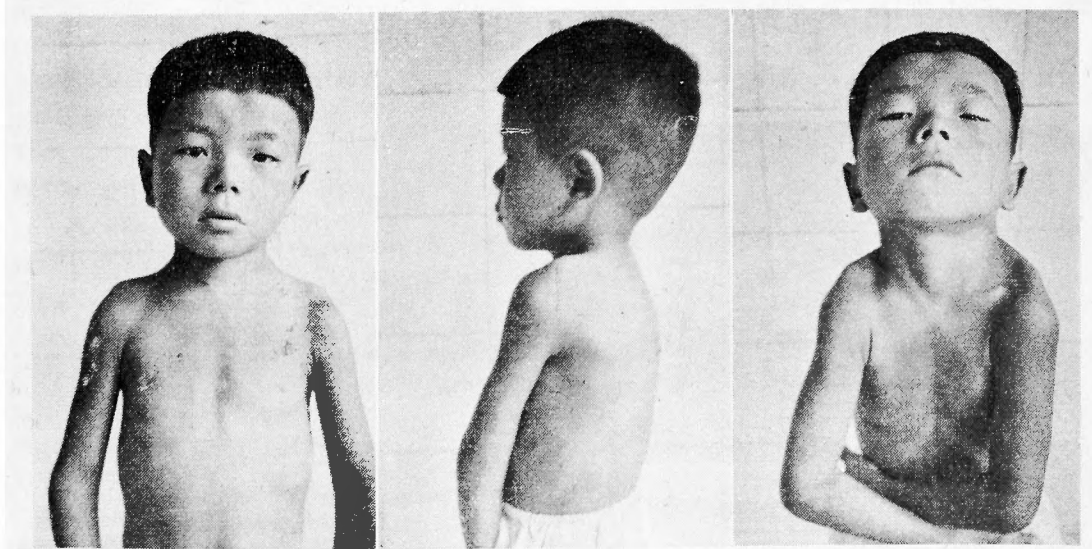


図 1

図 2

図 3



図 4

各指趾末節は一樣に肥大し、あたかも太鼓揆の如くである。各指趾関節に拘縮などはみない。

レ線所見：脳頭蓋は広大であるが、頭蓋底・顔面頭蓋は著しく狭小である。頭蓋縫合は離開したまゝで、所々モザイク様の構造を示す。顔面頭蓋では上下顎とも正中裂隙はないが、埋伏歯の数は相当年齢より遙かに多く、過熟した門歯、第一大臼歯などを認める(図4.5)。

脊椎で椎体の数は異常ない。椎体は一般に小さく



図 5

扁平で丸みを帯び、頸椎及び上位胸椎をのぞいて棘突起の陰影を欠き、棘突起列に相当して狭く垂直に走る線状の裂隙をみる。椎体椎弓間の癒合も不完全で一部の椎体には明らかなハーン椎体窩溝像が残存している。

肩胛骨、特に肩峰、烏啄突起の発育は極めて悪い。鎖骨は骨幹中央部を欠き、肩峰側に約2種、胸骨側に右2.5cm、左4cmの痕跡として存し、中央部はあたかも偽関節の如き様相を呈する(図6)

骨盤は狭で、Y軟骨が両側とも尚7mmの中をのこし、恥骨発育の極度の遅延が目立ち、縫合部の離間は高度で、上・下行枝はまだ発現せず、骨盤閉鎖孔癒合の傾向は全くみられない(図7)。

長管状骨は上・下肢とも一樣に線細菲薄な像を呈し、骨幹部の横骨梁・骨端軟骨部の不規則なる辺縁硬化及び化骨遅延があり、骨端核は何れも小さく、一部発現の遅延がある。

膝蓋骨は大豆大の辺縁不規則な陰影として存する。手・足根骨に於ける骨核発現も遅れ、ことに手根骨に甚しい。即、足根骨では踵骨、距骨・立方骨・小さいながら楔状骨の骨

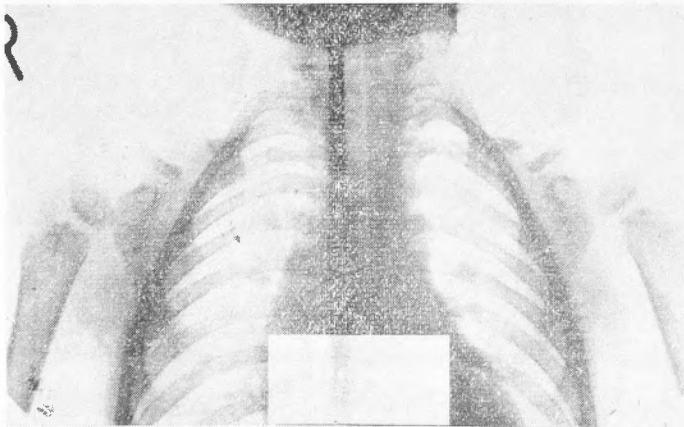


図 6



図 7

核をみとめるに反し、手根骨では鈎骨・頭骨のそれ以外をみることは出来ない。

短管状骨の変化は更に特異で、第 1 中手骨小頭を認め、第 2・第 5 中手骨及び第 2・4・5 中足骨はその基底部に骨端核又は偽骨端核を有する (図 8)。

血液所見：血液像に変化なく、血清中の磷・カルシウム・マグネシウム等も正常範囲を示す。



図 8

考 察

1897年, Sainton に依り命名された。Dysostosis cleidcranialis は両側性の鎖骨欠損と頭蓋骨化骨異常を有し、しかも家族的に発生する先天性骨形成障害である。その後本症報告例をますにつれて、身体他部に於ける異常が発見、蒐積せられている。即ち、鎖骨、頭蓋骨の発育不全・歯牙発育異常を三主徴とする他、大胸筋、三角筋の欠損、角膜濁濁・難聴・鼻根部の低下・硬口蓋の異常陥凹・肋骨畸形・肩胛骨変形・脊柱異常彎曲・潜在性脊椎破裂、股内反、Y 軟骨の化骨遅延、恥骨形成不全、指趾短縮等の併存が記載されて来た。その後、羽根田 (昭11) は本邦に於ける第 2 例を詳細に観察し、上記諸変化の他に新に指趾骨に於ける早期骨端線閉鎖を追加し、骨発育障害が全身に及んでいるところから、本症を Dysostosis generalisata と呼ぶことを提称した。本症に於ける骨発育の障害が発育遅延の様相を呈しながら、一部に於て骨端の早期癒合などの発育過剰の像をも呈するところから、又、被蓋骨形成不全のみならず、軟骨性化骨の形成不全をも合併するところから、この命名は当を得たこと、考える。

本症に於ける顔面骨、ことに上・下顎骨異常による口腔・歯牙発育不全については、種々歯科学的考察が行われ、顎骨・ことに上顎の発育不全、歯牙形態及び歯数の異常 (過剰歯)・骨釘植が異常に堅固であるために生ずる乳歯長期残存、埋伏歯が主徴として数えられている。

こゝに報告した吾々の症例も既述の如く、ほとんど全身骨格系における発育不全を有している。レ線所見によるその骨格年齢は、3~4 才前後に止つており、短管状骨には、中手骨、中足骨の基底部に骨端核、偽骨端核などの異常さえみとめられる。

本症の発生については、一般先天性骨系統疾患におけると同じく、諸々の議論のあるところで、歴史的にみても、先祖返り (Lambertz)、胎生期羊水による加圧 (Jansen) などの説がある。しかし、本症の如く全身各部の骨に於て種々段階の発育障害を見ることから、これらの説をそのまゝ、肯定することは難しい。青池

(1954), 島 (1950) は各々本症に大理石骨病, 骨形不全などが合併して来ることを記述し, これら, 骨組織の發育不全を主徴とする疾患の原因を遙か遠く遡つて, 中胚葉組織の異常に求めている。

既述の如く, 本疾患の骨發育不全が年令的考慮の外にあること, 或は中足骨小頭, 基底骨端核, 偽骨端核などの異常を有していることなどは本症の発生につき多くの示唆を与える。偽骨端核の発生は甲状腺發育不全・小児粘液水腫・その他の内分泌障害の患者に多くみられる。かかることから, 先天性骨系統疾患の発生因子には内分泌系の均衡の不全が何らかの役割をなしていると考えられ, これらの因子については今後の研究にまつことが大である。

尚, 本疾患の遺伝学的考察については多くの報告があり, 遺伝関係は濃厚と考える。本患者の家系については父方とは現在全く音信不通であるため, 母方よりの問診による外なかつた。母方家系には異常者を認め

ないが, 父は生来短軀菲小で, 外貌は患児と類似し, 前頭部に縦溝をみとめ, 尚詳細は不明であるが, 父の弟に, やはり矮小の者があつたという。単にこれのみにて本患者父方の家系に遺伝的要因が濃厚であると速断することは許されないが, 先天的な骨の發育障害を来す因子の存在を推測しうる。

擱筆にあたり, 御指導, 御校閲を賜つた恩師岩原教授, 患者の観察にその機会と種々の便宜を賜つた小坂結核研究所所長, 小坂博士に感謝の意を表する。

文 献

- 1) Belenke: Arch. f. Orth. unfall Chir. Bd. 20 H1. 1922
- 2) Konstitutionspathologie in d. Orthop. S. 123 Julius, Wien u. Berlin, 1928
- 3) 羽根田・日整誌 **11**, 382, 昭11.
- 4) 島: 日整誌 **23**, 174, 昭25.
- 5) 青池: 外科領域, **2**, 382, 昭29.
- 6) Soule: J Bone & Joint S., **28**, 81, 1946.
- 7) Eisen: Radiologie, **61**, 1, 1953.
- 8) 持山: 日口腔誌, **2**, 184, 昭28.
- 9) 大田川: 海軍医誌, **24**, 427, 昭10.
- 10) 柳: 臨床の日本, **5**, 584, 昭12.