

骨 形 成 不 全 症 の 2 例

松江赤十字病院整形外科 (医長：笠井実人博士)

栗 屋 梧 老

TWO CASES OF OSTEOGENESIS IMPERFECTA

by

GORO AWAYA

From the Orthopedic Department, Matsue Red Cross Hospital

(Director : Dr. JISUTO KASAI)

(1) Recently I have experienced two rather rare cases, either of which proved "Osteogenesis Imperfecta Congenita".

(2) Neither of the patients being the inmates of our hospital, (they came to our clinic only once) I had some difficulty in making a diagnosis in detail, but I made some observation and studies upon the cases using the X-ray pictures and some books and materials of reference.

(3) Both of the patients are female and have no hereditary diseases in particular. One of them is 11 years old; the other is congenitally deformed in limbs, besides the disease.

(4) Both of the cases have neither complaints nor symptoms except the fragility of the bone. The characteristic features of the disease lie in this; that the patient has bone fractures many times since his or her birth but every time it occurred, the recovery took place not by forming pseudoarthrosis, but by a remarkable callus formation.

(5) As to this disease, there are some theories which attribute the causes to the innate of the mesodermal origin.

緒 言

最近我々は比較的稀な骨形成不全症の2例を経験したが、患者は何れも外来を一度訪れたのみで詳細な検査は出来なかつたので、之に関する文献を参照し此処に報告する。

Osteogenesis imperfecta は1833年に Lobstein に依り報告された疾病であつて、別名を Lobstein's Disease s. Fragilitas ossium S. Osteopsathyrosis idiopathica と云われておるが、Lobstein の報告したのは Osteogenesis imperfecta tarda であつて、1847年に Vrolik が此の疾病の生前型、即 Osteogenesis imperfecta congenita を報告して以来その全貌が明らかになされた。即両疾患は同一疾患であり、その発生時期に従つて先天性と晩発性とに区別する。我々の経験した

症例は何れも先天性骨形成不全症と考えられる。

症 例

症例 1, 和○博○, 11歳。早。

主訴：歩行障碍。患者は満期安産の第3子。同胞は何れも健康。両親は血族結婚ではない。又他の遺伝的關係も認めない。

現症歴：患者は生後1週間で両側大腿が腫脹しているのに両親が気付いたがそのまま放置しておいた。3歳の11月に座布団がひつかり右大腿の骨折を起し、ギブス固定を1ヶ月なし約60日で歩き始めた。4歳の4月に転んで左大腿骨折を起しギブス固定1ヶ月で治癒した。同じく4歳の11月に再び右大腿骨々折を起し、約2ヶ月で治癒し歩行も可能となつた。その後度々主として下肢の骨折を起し、その数約20回に及びそ

の回数が重なるに従つて、骨は癒合しても100日ぐらいいしなない歩けない様になつたが、更に最近では少し歩くと直ぐ骨折を起し、殆んど歩いた事がないと云つてゐる。

現症：患者の体格、顔貌、頭蓋の形状は略々正常、眼球正常、齒の發育障礙、光沢異常は著明には認め難く、聴力は略々正常と思われる。胸廓異常は認めない。上肢には特別な変化を認めないが、下肢は異常に屈曲しており、左右大腿の上端が外方凸に曲り、右下腿は略々中央に於て内方に凸に屈曲し全体として短縮している。

X線所見：(下肢)：骨は全体に細長い感じがし、透過性大にて骨折による著明な彎曲を認める。左大腿骨は略々中央に於て骨折した部に化骨形成著明にして該部は著しく屈曲し、左右下腿にも略々中央に於て脛骨々折があつて脛骨及腓骨は内方に著明な彎曲を示している。骨皮質は著しく菲薄にして骨髓腔の拡大を認める。骨端部が骨幹部に比して甚だ大となり、蜂窩状を呈してゐるが、所謂 Aufhellungszone は認めない。

症例2. 金○美○子。生後50日。男。

主訴：患者が生れた時足を組んでいたという事で両親がつれて来院した。第1子。満期産。母乳栄養。生下時体重800匁。両親はフタイトコである。

現症：顔貌。頭蓋。胸廓には異常を認めない。両手は所謂 Fallhand を呈し左肘関節は160°以上伸展出来ない。両股関節の外転は45°迄しか出来ない。即先天性屈曲拘縮、股関節開排制限を認める。大腿は上端に於て前方凸に屈曲す。右足は Pes equinovalgo-adductus、左足は Pes equinovarus-adductus を呈している。

X線所見：臍から下のX線所見に於て、両大腿の上端に骨折があり、両脛骨にも骨折があり化骨形成著明である。症例1と同様 Aufhellungszone は認めないが骨皮質の菲薄、骨髓腔の拡大を認める。即骨形成不全症に先天性の手足の端型を伴つてゐる。

考 察

骨形成不全症の特長は一言にしていえば、骨の虚弱性の増加であつて僅かな外傷により骨折を起し得るものである。重症な場合には骨折は胎生時に起り、胎児は死産或は畸型をもつて生れてくるが生後間もなく死亡する事が多い。この型は Vrolik の云う Osteogenesis imperfecta congenita の型である。本症例の2例共に之に属するものと考えるが、症例1の如くこの型の

ものでも長ずるまで生き残り得るものもあるのである。も一つの Osteogenesis imperfecta tarda に於ては骨折は生後数年まで起らず、骨の折れる傾向は思春期以後には消失した様に見え、又自然治癒を経験する事があるといわれている。即遅発型に於ては軽い経過をとるのであるが、都合の悪いことには屢々同じ家族に起り、優性遺伝を特長とするものである。之に反して congenita 即重症型に於ては特発性に起り、遺伝型式が劣性遺伝か否かという事は未だ明らかでない。骨形成不全症の侵襲組織或は症状としては青色鞏膜、白内障、脈絡膜或は眼瞼の先天性蜂裂 (Coloboma)、初生児角膜周癰瘍 (Embryotoxoma)、鰐、齒の琥珀様半透明、齒髓管の著しい狭少、骨の虚弱性、軟弱なる靱帯、等々の症候であつて、これ等は本症と関係があると云われている。Osteogenesis imperfecta tarda に於ては青色鞏膜、骨虚弱症、鰐、等上記の症候が患者の同胞にも認められるが、congenita に於ては通常家族には認められず、患者の骨虚弱性が主をなしているものである。本疾患に現われてくる之等の症状は Bauer の云う如く中胚葉性原基の先天性欠陥に起因するものと考えられている。又本邦に於ても横山氏は本疾患に止血病の合併せる一例を報告され、本病の中胚葉性疾患なる事を主張して居られる。就中本病の主要な変化である骨に於て、長骨の Diaphyse や下顎の緻密質の缺乏があり、骨皮質は菲薄になつており、又その緻密質の缺乏と骨組織の一般的缺乏状態にも拘わらず骨の機能的配列状態と骨の機能的順応は証明されるのである。即本症例の場合に於ても Metaphyseal-balken の数の増加と骨折後に骨梁の排列が認められ、凹面に於ける縦の平行な骨梁過剰産生は機能的順応と了解される。又再三の骨折にも拘らず仮関節を形成することなく、大量の軟骨性仮骨形成により非常に急速に治癒し得る事は興味ある事である。長骨の長さの成長は殆ど正常であるが厚さの成長は減じてゐる。それは従の成長は骨端軟骨、関節軟骨の成長によるものであり、軟骨の成長と化骨及それが吸収され骨によつて置換される機転は正常であるが、Osteoblasten による横の成長が障碍されているためである。その他の骨の変化としては Osteogenesis imperfecta congenita では骨結合がかなり遅れ、頭蓋底の前後の成長は軟骨性成長によるために障害されないが、頭蓋の各層平行は非常に薄くなり、時には頭蓋骨全体が一枚の脳膜の様なのでブヨブヨしており、その中に小

さな骨板 (wormian bone) が浮いている様な重症のものもあり、このために外耳の位置が変る様な著しい頭蓋の変型を来すこともあるといわれる。その他頸部の短縮、胸廓の変型、脊椎の変型等が認められる。最後にこの様な患者の血清カルシウム及磷の値は屢々過剰なるものも報告されているが、成書の記載によると大体正常である。

結 語

- 1) Osteogenesis imperfecta congenita の2例を経験し、X線写真上より検討し、文献による考察を加えた。
- 2) 2例共女性で、特別な遺伝関係は認めなかつた。
- 3) 1例は11歳まで生存していた患者であつた。他の1例は本疾患に先天性の手足の喙型を伴つたものであつた。
- 4) 2例共骨虚弱性の他に特別の所見を認めなかつた。骨虚弱性の特長は生後より再三骨折がありその度に仮関節を作らず、仮骨形成が著明に出来て治癒する

ことである。

- 5) 本疾患に現われてくる症状は中胚葉性原基の先天性欠陥に起因するものとする説もある。

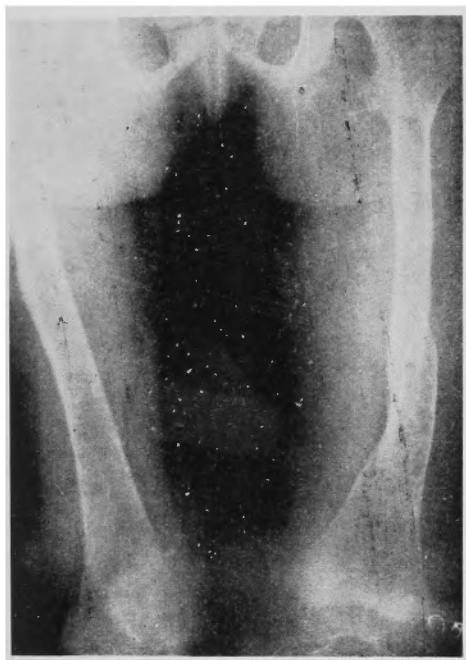
文 献

- 1) Weinmann and Sicher : Bone and Bones, Fundamentals of Bone Biology 124, 1947. 2) Howorth : Textbook of Orthopedics. 3 Mitchell-Nelson : Textbook of pediatrics 1456, 1950 4) Shanks and Kerley : A Textbook of X Ray Diagnosis 379, 1950. 5) 浦山晴一 : 整形外科 1, 99, 昭25. 6) 竹林貞吉 : 日整会誌 17, 622. 7) 神中正一 : 神中整形外科 (4版) 127. 8) 服部獎 : 京大外科集談会年報 1, 130.

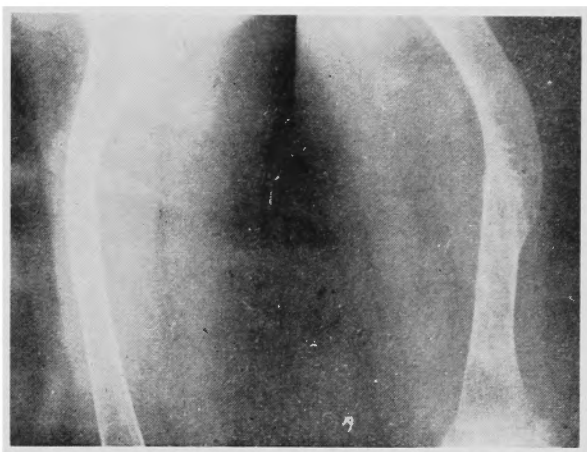
附 図 説 明

- 第1図 症例1. 両側大腿骨前後面.
- 第2図 症例1. 両側大腿骨側面.
- 第3図 症例1. 両側下腿骨前後面.
- 第4図 症例2. 臍より下前後面.

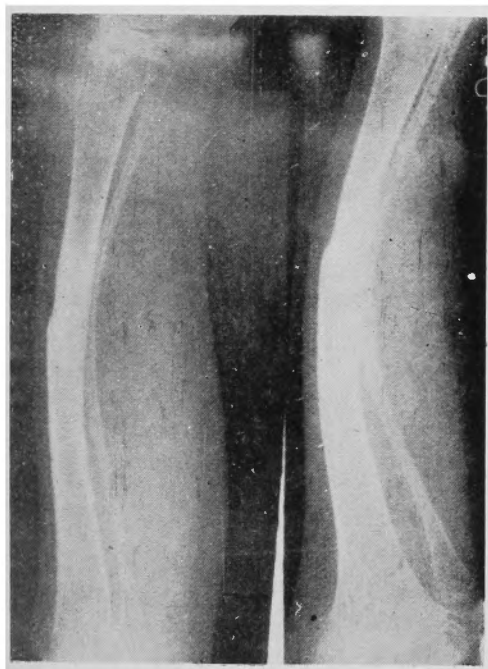
第 1 図



第 2 図



第 3 図



第 4 図

