

臨 床

同胞3人ニ現ハレタル化骨不全症

京都帝國大學醫學部整形外科學教室(伊藤教授)

醫學士 豐 田 貞 藏

Drei Fälle von Osteogenesis imperfecta in einer Familie.

Von

Dr. Teizo Toyoda

[Aus der Kaiserl. Orthopädischen Universitätsklinik zu Kyoto (Prof. Dr. H. Ito)]

Das familiäre Vorkommen von Osteogenesis imperfecta ist in Japan sehr selten.

Wir hatten neuerdings Gelegenheit, drei solcher Fälle zu beobachten.

In einer armen Familie mit blutsverwandten Eltern leiden drei Kinder an Osteogenesis imperfecta, und zwar eine 11jährige Tochter, ein 4jähriger Sohn und eine 2jährige Tochter.

Die Eltern sind gesund und die *Wassermannsche* Reaktion bei den Eltern und Kranken negativ. Nur ist bei der Mutter die Sklera leichtgradig blau.

Die drei Kinder, reif und glatt geboren, wurden mit Kuhmilch, Brei und Muttermilch genährt.

Diese Kranken zeigen hochgradig deformierte Knochen der Gliedmassen und der Wirbelsäule. Beim geringsten Anlass kam es zu Frakturen meist der Langröhrenknochen.

Bei der 11jährigen Tochter sind leichte Schwerhörigkeit und leichtgradig blaue Sklera nachweisbar, bei den anderen zwei Kindern jedoch nicht.

Alle drei Kranke können weder stehen noch gehen.

Auf den Röntgenbildern bietet sich das typische Bild der Osteogenesis imperfecta dar, aber von dem Resorptionsring (n. *Kienböck*) oder der Umbauzone (n. *Looser*) ist nichts zu sehen. Die Entwicklung des Knochen- und des Epiphysenknochenkerns ist nicht verzögert.

Blutbild: Es findet sich relative Lymphocytose. Die Blutungszeit ist bei der 11jährigen Tochter und dem 4jährigen Sohne fast normal, bei der 2jährigen Tochter jedoch hochgradig verzögert. Die Gerinnungszeit ist bei allen diesen Kranken fast normal.

Kalziumgehalt im Blutserum bei

der 11jährigen Tochter	11,13 mg/dl,
dem 4jährigen Sohn	10,95 mg/dl und .
der 2jährigen Tochter	9,64 mg/dl,
bei dieser also subnormal.	

Bei der pharmakodynamischen Untersuchung waren die Kranken gegen 1%ige Adrenalinlösung empfindlicher als gegen 1%ige Pilokarpinlösung.

Hystologischer Befund an den Knochen: Die ganze Kompaktschicht ist sehr porös, scheint also spongiös zu sein. Die Reihe der Lamellen ist sehr unregelmässig. An Osteocyten sind fast keine oder nur sehr wenige nachweisbar, und es zeigt sich Störung der Ossifikation.

Therapie: Den Kranken wurden täglich mehrere Gramm Vigantol per os verabreicht, und die stark gekrümmten Langröhrenknochen wurden mit Osteotomie und Gipsfixation behandelt. Aber 5-8 Monate nach der Operation kam es wieder zu Frakturen der Langröhrenknochen.

Es wurde also bei unseren Fällen therapeutisch mit Vigantol kein günstiger Erfolg erzielt.

(Antoreferat)

緒 言

曾テ foetale Rachitis ト稱セラレシ、一種不明ノ疾患ハ、其ノ骨ニ於ケル主要ナル病竈部位ノ相違、及ビ病理組織學的研究ニ依リ、Chondrodystrophia foetalis (Kaufmann 1892), Osteogenesis imperfecta (Vrolik 1848) トシテ嚴密ニ區別セラレタリ。

Osteogenesis imperfecta ナル疾患ノ特徴トスル所ハ、先天性ノ骨菲薄性、骨脆弱性、並ビニ長管狀骨ノ多發性骨折及ビ彎曲デアル。

本疾患ノ本態ニ關シテハ現在尙不明ナルモ、組織學のニハ造骨細胞ノ機能障礙ヲ認メ、骨膜性及ビ骨内性造骨作用ノ不完全ナル爲メニ起ルモノナル事ハ一般ニ認メラル所ナリ。

本疾患ガ度々難聴及ビ青色鞏膜ヲ伴フ點ヨリ Bauer ハ中胚葉系統ニ起レル一種ノ體質異狀ナリト記載シ、内藤ハ齒牙ニ於テモ骨組織ト同様ノ變化アルヲ認メタリ。

Osteogenesis imperfecta ハ生存シテ此ノ所謂 Osteosathyrosis idiopathica (Lobstein 1833) ト甚ダヨク似タル症狀ヲ呈ス、ト稱セラレ、又タ其ノ發病ノ時期ノ相違ニ依リ Osteogenesis imperfecta congenita, Osteogenesis imperfecta tarda トシテ區別セラレタルモ、Bauer、住田等ノ研究ニ依リ、只ダ其ノ病的變化ノ輕重ニ依リ、發病ノ時期ヲ異ニシタルノミニシテ、何レモ同一疾患ナル事が明ラカセラレタリ。

本疾患ガ遺傳性ヲ有スル事ハ一般ニ認メラル、所ニシテ歐米文獻ニ依レバ、其ノ報告例相當多數ニ見出し得ラル。然ルニ本邦ニ於テハ遺傳性ヲ示セル例甚ダ少ク、寧ロ稀ナリトセラル。

最近我教室ニテ經驗セシ例ハ、7人兄弟ノ内3人迄モ本疾患ニ罹リシモノニシテ、遺傳性ヲ濃厚ニ示セル例ナリ。極メテ興味深キモノト信ジ、其ノ詳細ヲ茲ニ報告セントス。

臨 床 例

患者 第2女 11歳

第3男 3年1ヶ月

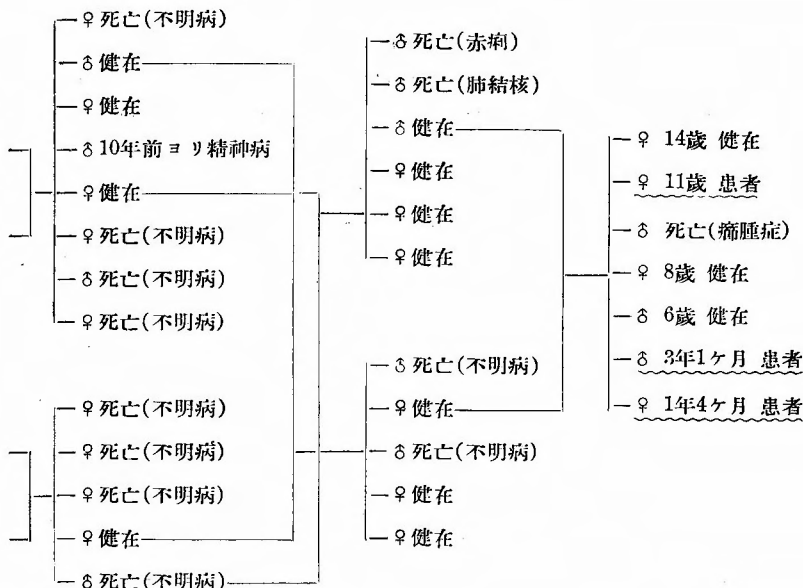
第4女 1年4ヶ月

出生地: 奈良縣

家族歴: 父母ハ從兄妹同志ニシテ共ニ健在。父系、母系共ニ骨格系統ノ疾患ニ罹リシ者ヲ認メズ。同胞ニ

於テハ第1男ハ生後7ヶ月ニテ痲痺症ニテ死亡セシモ、第1女、第3女、第2男ハ何レモ健在ニシテ、骨折ヲ起セシ事無シ。(第1表)

第 1 表 家 族 歴



父ハ20歳ノ時淋疾ニ罹リタル外ハ著患ヲ知ラズ。難聴、青色鞏膜ヲ認メズ。

母ハ生來健康ニシテ早産、流産無シ。ワ氏反應ハ陰性。難聴ハ無キモ、鞏膜ハ輕度ニ青色ヲ帶ブ。血清ノカルシウム含有量ハ 10.48mg/dl ニテ正常値ヲ示ス。(クラーク氏微量定量法ニ依ル)

家族ノ食事；主食物ハ麥飯(米6：麥4)ニシテ副食物ハ主ニ野菜類ナリ。魚類、肉類ハ1週間ニ1回位ニシテ、魚類ハ主ニ乾物デアル。

父母共ニ特異ナル偏食無シ。

第1例 第2女 11歳

現病歴：滿期安産。生後約1年ハ牛乳、母乳ニテ育テラレ、以後ハ軟イ食事ヲ攝ル。果物ヲ好ムモ、肉類、魚類及ビ野菜類ヲ好マズ。

生後約5ヶ月目ニ母親ガ患者ノ右足ヲ持ち上ゲタル際、右大腿ニ疼痛性腫脹ヲ來シ、副木固定ニ依リ約1ヶ月ニテ輕快セリ。

生後約1年5ヶ月目ニ誘因ト思ハレル事無クシテ、右大腿ニ疼痛性腫脹ヲ來シ、骨縫合ノ手術ヲ受ケ、約1ヶ月ニテ輕快セルモ、起立、歩行ハ全然不可能ナリ。

生後約1年7ヶ月目ニ左大腿ニ疼痛性腫脹ヲ來タシ、其ノ儘放置セル所、約2週間ニテ輕快セリ。

爾來誘因ト思ハレル事無クシテ、度々四肢ニ疼痛性腫脹ヲ來タシ、兩親モ其ノ期日ヲ明瞭ニ記憶セズ。其ノ儘放置セル所、次第ニ全身ノ畸形ヲ來タシタリ。9歳頃ヨリ匍匐シ得ラレル様ニナリタルモ、起立、歩行ハ現在尙全然不可能ナリ。10歳頃ヨリ兩親ニ依リ輕度ノ難聴ヲ氣附カレシモ、智力ハ良好ニシテ小學校ヘ行カザルモ片假名ヲ書キ得。言語障礙、視力障礙ヲ來タセル事無シ。又タ興奮後ノ特別ナル發汗、顔面ノ蒼白或ハ發赤、失心等ヲ來タス傾向ヲ認メズ。食慾、睡眠良好ニシテ、便通ハ1日1行。

現在症：體格小ニシテ、著シキ畸形ヲ呈セル女兒。骨格纖弱羸瘦シ、皮膚ハ彈力性減少シ貧血性。

頭部：形態正常ニシテ堅ク、毛髮ノ發育ハ良好。大顚門ハ全ク閉鎖スルモ、其ノ部ニ骨性陷凹ヲ觸レ得ヲ

ル。

顔面：相稱性ニシテ，顔貌ハ無慾狀ナラズ。鞍鼻ヲ認メズ，鼻根部ハ正常。眼球ハ大サ正常ニシテ，鞏膜ハ輕度ニ青色ヲ帶ブ。

口腔ニハ2—3ノ齲齒ヲ認ム。齒ノ發育形態ハ正常ニシテ 12/12，ハッチンソン齒ヲ認メズ。齒列モ整然タリ。扁桃腺ハ左右共異狀ヲ認メズ。

頸部：外觀上著シク短ク見ユ。甲状腺肥大又タハ淋巴腺腫ヲ認メズ。

胸部：胸廓ハ一般ニ肋胸ニシテ，右胸廓ハ特ニ甚シ。肋骨ニハ觸診上異狀肥厚ヲ認メズ，肋骨念珠無シ。右背部ニ於テハ肋骨ハ瘤狀ニ突出シ，爲メニ肩胛骨ハ著シク右方ニ轉位セラル。鎖骨ハ左右共ホボ相稱性ニS字狀ニ彎曲セルヲ認ム。心臓及ビ肺臓ニハ異狀ヲ認メズ。

腹部：異狀ヲ認メズ。肝臓，脾臓及ビ左右ノ腎臓ヲ觸レズ。

腰部：著シク非相稱性ヲ示シテ，著明ナル斜位ヲトル。右腸骨前上棘ハ左腸骨前上棘ニ比シ約5 厘上位ニアリ。左右ノ腸骨前上棘ヲ結ブ線ハ約30度ノ角度ヲ以テ左ニ傾ク。背面ニ於テハ右腸骨ハ瘤狀ニ後方ニ向ヒテ突出ス。

脊柱：胸椎後屈症，胸椎右側側彎症，胸腰椎左側側彎症ヲ著明ニ認ム。壓痛及ビ拍痛無キモ，胸腰椎全體ハ強直性ナリ。

右上肢：上膊ハホボ中央ニテ外方ニ向ツテ突出彎曲シ，約90度ノ角度ヲナス。上膊ノ上半分ハ約90度ノ外轉位ヲトリ，前方ニ向ヒテ突出彎曲ス。下半分ハ體軸トホボ平行トナリ，後方ニ向ヒテ突出彎曲ス。前膊及ビ手指ニハ形態異狀ヲ認メズ。

肩關節ノ運動ハ自動的ニハ殆ンド不可能ニシテ，他動的ニハ90度以上舉上シ得ズ。肘關節，腕關節ノ運動ハ自動的，他動的共ニ正常ナリ。

左上肢：上膊ニハ異狀ナル彎曲アリテ，上半分ハ前方ニ向ヒテ突出彎曲シ，下半分ハ後方ニ向ヒテ突出彎曲ス。前膊及ビ手指ニハ形態異常ヲ認メズ。

肩關節ノ運動ハ自動的ニハ殆ンド不可能ニシテ，他動的ニハ120度以上舉上シ得ズ。肘關節，腕關節ノ運動ハ自動的，他動的共ニ正常ナリ。

握力計ヲ用ヒテ把握力ヲ測定スルニ左右共零ナリ。(11歳健康女兒ニ於ケル通常値ハ右8—11左7—10)

右下肢：大腿內轉筋ハ強度ニ緊張ス。大腿ハホボ中央部ヲ中心トシテ前方ニ向ヒテ突出彎曲ス。大腿ノ中央外側部ニハ約10 厘ノ陳舊性瘢痕アリ。(生後1年5ヶ月目ニ受ケタル骨縫合手術ニ依ル瘢痕)大腿內髁及ビ外髁ハ著明ニ突出スルモ壓痛無シ。下腿ニハ異狀ヲ認メズ。足趾ハ輕度ノ外轉位ヲトリ，尖足ナリ。

左下肢：大腿內轉筋ハ一般ニ緊張シ大腿ハ股關節ニ於テ約90度ノ外轉位ヲトリ，ソレヨリ伸展シ得ラレズ。大腿ノ中央部ニ於テ後方ニ向ヒテ突出彎曲セル大腿骨ヲ觸レ得ラル、モ壓痛無シ。股關節ノ運動ハ他動的ニハ外轉，內轉ハ正常ニ行ヒ得ラル、モ伸展シ得ラレズ。自動的ニハ運動殆ンド不可能ナリ。

下腿及ビ足趾ニハ形態異狀ヲ認メズ。膝關節ハ輕キ屈曲位ヲ取り，約150度迄自動的並ビニ他動的ニ伸展シ得ラル。膝關節ノ外側ノ皮膚ハ約2錢銅貨大ニワタリテ肥厚ス。此レハ常ニ膝行ヲ行ヒシ爲ニ起レルモノナリ。足關節ニハ異狀ヲ認メズ。自動的ニ自由ニ動カシ得。

兩側共皮膚ノ感覺障礙ヲ認メズ。膝蓋腱反射及ビ「アヒレス」腱反射ハ左右共正常ニ保タレ，異狀腱反射ヲ認メズ。

血液所見：血色素含有量……………75度(ザーリー氏法ニ依ル)

白血球數……………6300

赤血球數……………481萬

中性多核白血球……………52.0%

「エオジン」嗜好性白血球……………1.5%

鹽基嗜好性白血球……………3.5%

リンパ球	大リンパ球	5.0%	} 36.0%
	小リンパ球	31.0%	
単核及ビ移行型		7.0%	

之レヨリ見ルニ中性多核白血球ニ比シ、リンパ球及ビ鹽基嗜好性白血球ノ比較的增加セルヲ認ム。

出血時間ヲ測定スルニ3分20秒、凝固時間ハ26°Cニ於テ50秒(佐藤氏法ニ依ル)ニシテホボ正常ト大差無キヲ認ム。

次ニ赤血球沈降速度ヲ檢スルニ

15分	2	
30分	3.5	
45分	6	
1時間	9	
2時間	20	中等値＝9.5

ニシテ、其ノ速度速キヲ認メタリ。

血清ノ Ca^{++} 含有量ハ11.13mg/dlナル値ヲ得タリ。(クラーク氏微量定量法ニ依ル)

藥力學的検査：1% L アドレナリン 0.1cc 、1% L ピロカルピン 0.1cc 皮下注射ニ依リ檢スルニ、 L アドレナリン 0.1cc ニ對シテハ多少鋭敏ニ反應スルモ、 L ピロカルピン 0.1cc ニ對シテハ殆ンド反應セザルヲ認メタリ。

耳所見：左右ノ鼓膜ハ輕ク濁濁シ、稍々陷凹セル外、特異ナル所見ヲ認メズ。聽力検査ヲ行フニ低音界ハ左右共短縮シ、

左 右

—Weber—

延長	Schwabach	延長
(一)	Rinne	(一)

ナル結果ヲ得タリ。耳ノ L 線検査ニテハ異狀ヲ認メズ。 L 左右ノ中耳加答兒 7 ト診斷サル。

眼所見：左右共角膜輪部外方約1mmノ部分ヨリ鞏膜ハ一様ニ輕度ノ青色ヲ帶ブ。鞏膜ニハ限局性膨起ヲ認メズ。前眼部、透過體及ビ眼底ニハ異狀ヲ認メズ。

次ニ身體各部ノ長サヲ測定スルニ、骨折及ビ彎曲ノ少キ部分ハ標準ニ近キ値ヲ示シタリ。即チ前膊、手指及ビ頭部ハホボ同似或ハ稍小ナル値ヲ示シ、其ノ他ノ部分ハ總テ過小ナル値ヲ示ス。胸廓ニ於ケル矢狀直徑ハ標準ヨリモ大ナル値ヲ示スモ、此レハ胸椎後屈曲 7 症ニ依ルモノナリ。下腿及ビ足趾ハ骨折及ビ彎曲無キニ拘ラズ、過小ナル値ヲ示スハ歩行ヲ全然行ハズ、不働性萎縮ニ依ルモノナラント想像サル。(第2表)

L 線所見：骨ハ一般ニ透徹性强ク、骨質部ハ薄ク、四肢ノ長管狀骨ニハ多數ノ古キ骨折及ビ特異ナル彎曲ヲ認メ、假骨形成ヲ以テ變形性ニ治癒セル像ヲ認ム。彎曲ハ左右ノ上膊骨及ビ大腿骨ニ於テ著明ナルニ反シ、前膊骨及ビ下腿骨ハ一般ニ直狀ナリ。骨折ノ部分ニハ變質帶(Umbauzone: Looser)又ハ吸收環(Resorptionsring: Kienböck)ヲ認メズ。

頭蓋骨：大顎門ハ既ニ閉鎖サレ、後頭骨ハ多小薄クナレルモ、内面ニ向ヒテ鋸狀トハナラズ。

土耳其鞍ハ幅廣カラザルモ、多少深シ。

脊柱：著明ナル胸椎後屈症、胸椎右側側彎症及ビ胸腰椎左側側彎症ヲ認ム。各脊椎ハ厚サ夫々不規則ニシテ、胸椎ニハFischwirbelノ像ヲ示スモノアリ。脊椎板ハ大體規則正シキ厚サヲ有ス。

鎖骨：左右共S字狀ニ彎曲シ、左側ニ於テハ比較的新シキ骨折ヲ認メ、假骨形成著明ナリ。

肋骨：左右非相稱性ナル彎曲ヲナシ、右肋骨ノ彎曲度ハ左ヨリモ強ク、特ニ右背部ニ於テハ強ク彎曲ス。骨折ノ像ヲ認メズ。骨軟骨境界部ハ多少肥厚セル外ニハ、異狀肥厚部ヲ認メズ。

骨盤骨：強度ニ非相稱性ヲ示シ、左腸骨櫛ハ左ニ傾キ體軸ト殆ンド平行トナル。

上膊骨：左右共前述ノ如ク著シク彎曲ス。其ノ彎曲ノ度ノ強キ部分ノ骨膜ハ多少肥厚シ、其ノ部分ノ骨質

第2表 第2女 11歳

	第2女 (11歳)	日本人女児 11歳 (四國)	標準變差	比較
體重	12.2 kg	26.315 kg		過小
身長	874mm	1239.3±6.3 mm	54.0	過小
肩峰突起徑	187 "	276.2±1.8 "	15.7	過小
體軸的胸廓徑	164 "	193.3±1.0 "	8.9	過小
矢狀胸廓徑	162 "	131.9±1.0 "	8.8	過大
胸圍(安靜呼吸時)	523 "	612.6±3.1 "	27.2	過小
腰幅	138 "	202.6±1.4 "	12.3	過小
上肢全長	右 454 " 左 457 "	528.7±3.5 "	30.2	過小
上膊	右 148 " 左 154 "	224.8±2.1 "	18.7	過小
前膊	右 177 " 左 173 "	170.2±1.2 "	10.7	ホボ同似
手指長	右 129 " 左 130 "	129.5±0.8 "	7.7	ホボ同似
手指幅	右 48 " 左 50 "	61.7±0.6 "	4.3	稍小
坐高	478 "	677.8±3.4 "	29.9	過小
大腿	右 186 " 左 194 "	292.1±2.1 "	18.3	過小
下腿	右 224 " 左 224 "	258.1±1.8 "	16.1	過小
足蹠長	右 146 " 左 147 "	191.6±1.3 "	11.3	過小
足蹠幅	右 50 " 左 48 "	73.4±0.4 "	4.2	過小
頭圍	476 "	521 "		小
頭前後徑	164 "	168.2±0.6 "	5.8	ホボ同似
頭左右徑	134 "	138.3±0.5 "	5.1	ホボ同似
前頭最小徑	87 "	103.0±0.5 "	4.6	稍小
顴骨弓徑	110 "	120.9±0.5 "	4.4	稍小
下齶角徑	88 "	99.6±0.6 "	5.8	稍小

部ハ不規則ナル網狀トナル。新シキ骨折ノ像ヲ認メズ。骨頭骨核及ビ小頭骨核ハ尙著明ニ證明サル、モ、骨端線ハ一部既ニ化骨シ、不規則ナル波狀線トシテ存在ス。

橈骨、尺骨；左右共ニ骨折及ビ彎曲ヲ認メズ。

手根骨、掌骨、手指骨；異狀ヲ認メズ。

大腿骨：左右共前述ノ如キ特異ナル彎曲ヲ示ス。右大腿骨頭ハ著シキ股内離ヲ示シ、皮質ハ網狀トナル。右大腿骨頭、左大腿骨中央部及ビ左大腿骨下1/3ノ部分ニハ假骨形成著明ニシテ、古キ骨折ヲ思ハシム。

骨頭骨核及ビ遠位骨端核ハ證明サル、モ、骨端線ハ一部既ニ化骨シ、波狀不規則ナル線トシテ認メラル。

脛骨、腓骨：骨折及ビ彎曲ヲ認メズ。骨端線ハ波狀不規則ナル線トシテ著明ニ認メラル。

足根骨、中足骨、足趾骨；異狀ヲ認メズ。

處置及ビ經過：「ビガントール」ヲ經口的ニ(8滴1日3回分服)與へ、彎曲ノ度ノ強キ四肢ノ長管狀骨ニハ骨切除術ヲ行ヒテ、「ギブス」固定ヲ施セリ。

手術所見：右大腿、左大腿、左上膊及ビ右上膊ニ於テ4回ニ分チテ夫々手術ヲ行ヘリ。

彎曲ノ強キ部分ヲ中心トシテ皮膚小切開ヲ加フ。皮下脂肪組織ノ發育ハ貧ニシテ、筋肉ハ纖薄ナリ。骨膜ニハ肥厚及ビ充血ヲ認メズ。何レモ骨ヲ喫状ニ切骨シ、其ノ彎曲匡正ヲ行ヒ、皮膚縫合ノ後、¹ギプス¹固定ヲ施セリ。

術後経過良好ニシテ、次第ニ輕快シ、治療開始後約6ヶ月ニテ四肢ハ殆ンド直狀トナリ、坐ル事モ可能トナリタリ。然ルニ8ヶ月目ニ匍匐練習中左大腿骨ニ自然骨折ヲ起セリ。

大腿骨組織學の所見：外部骨質部ハ通常骨窩無キカ、又タハ非常ニ小ナル骨窩ノ存在スル部分ナルニ拘ラズ、本標本ニ於テハ海绵質ト殆ンド同様ナル構造ヲ有ス。

即チ著シク氣孔性ニシテ、ハーヴェル氏管ヲ圍ミ骨板層ノ相互間ニハウシップ氏窩(Hawshipsche Lacunen)ヲ作レル状態ハ海绵質ニ良ク見ル状態ナリ。骨板層ノ配列ガ大體骨ノ長軸ニ併行セルヲ認メ、此ノ點ノミガ海绵質ト異ル所ナリ。

骨窩ヲ見ルニ脂肪骨髓ト同ジ状態ニシテ、造骨細胞ノ配列ハ殆ンド認メラズ、又タ毛細管ノ網狀構造内ニ於ケル造血状態ノ像ハ只ダ僅カニ骨髓ニ於イテ散在性ニ認メラル、ノミナリ。

細胞ノ染色性ハ鹽基嗜好性ニシテ細胞ノ若キ事ヲ示ス。

第2例 第3男 3年1ヶ月

現病歴：満期安産。生後約1ヶ年ハ牛乳、母乳及ビ重湯デ育テラレ、ソレ以後ハ軟イ食事ヲ攝ル。果物ヲ好マズ。

生後約1年6ヶ月ヨリ匍匐シ始メタルモ、間モ無ク誘因ト思ハレル事無ク、臀部ニ疼痛ヲ訴ヘ、約1週間ニテ輕快セリ。

生後約1年10ヶ月目ニ母親ガ患者ノ兩足ヲ支ヘ上體ヲ前ニ曲ゲタル時、左大腿部ニ疼痛ヲ來タセルモノノ如ク、號泣シ、輕度ノ腫脹、發赤ヲ來タシ、壓痛アリタリ。其ノ儘放置セル所約1ヶ月ニテ輕快セリ。

生後約2年10ヶ月目ニ左足ヲ撲タレ、左大腿部ニ疼痛性腫脹ヲ來タシタルモ、約半ヶ月ニテ輕快セリ。

生來特別ナル體温上昇無ク、智力ノ發育ハ正常ナリ。言語障礙、難聽ヲ來タセル事無シ。起立、歩行ハ現在尙全然不可能ナルモ、匍匐ハナシ得ラル。食慾、睡眠ハ良好。生來便秘ニ傾キ1週ニ1回位ノ事アリ。

現在症：體格小、ホボ均衡ノ取レタル男兒。骨格纖弱ニシテ羸瘦ス。皮膚ノ弾力性稍軟ニシテ貧血性ナリ。

頭部：大サ正常ニシテ、相稱性。頭蓋骨堅ク、大頤門ハ既ニ閉鎖ス。毛髮ノ發育ハ正常。

顔面：相稱性ニシテ顔貌ハ無慾狀ナラズ。青色鞏膜ヲ證明セズ、鞍鼻ヲ認メズ。鼻根部モ正常。耳ニ於イテハ聽力検査ヲ行ヒ得ザリシモ難聽ハ無キモノノ如シ。

口腔ニ於イテハ齒列ハ正調ニシテ、齒ノ發育モ正常(6/6)。齶齦、ハッチンソン齒ヲ認メズ。左右ノ扁桃腺ハ肥大セルモ充血性ナラズ。

頸部：形態正常ニシテ、淋巴腺腫ヲ認メズ。甲狀腺モ肥大セズ。號泣ニ際シ、左右ノ外頸靜脈ガ著明ニ怒脹スルヲ認ム。

胸部：ホボ相稱性ニシテ、心臟及ビ肺臓ニハ異狀ヲ認メズ。呼吸ハ胸腹式ニシテ安靜ナリ。肋骨ノ彎曲度ハ左右ホボ相稱性ニシテ、觸診上異狀肥厚及ビ肋骨念珠ヲ認メズ。

鎖骨ハ相稱性ニ左右共S-字狀ニ彎曲セルヲ認ム。

腹部：異狀ヲ認メズ。肝臓、脾臓及ビ左右ノ腎臓ヲ觸レズ。

腰部：相稱性ニシテ、左右ノ腸骨前上棘ハホボ同高ナリ。

脊柱：著明ナル胸椎右側側彎症、胸腰椎左側側彎症ヲ認メ、第X胸椎ヨリ第Ⅲ腰椎ニ至ル間ニハ弓狀隆起ヲ認メ、強直性ナリ。壓痛點、拍痛點無シ。

上肢：左右共異狀彎曲無ク、骨端部ノ肥大ヲ認メズ。壓痛點無ク、骨ノ異狀肥厚部ヲ觸レズ。肩關節、肘關節及ビ腕關節ノ運動ハ自動的、他動的共ニ正常ニ保タル。

右下肢：異狀彎曲及ビ異狀肥厚部ヲ證明セズ。總テノ關節ノ運動ハ自動的、他動的共ニホボ正常ナリ。

左下肢：左下肢ハ内轉位ヲ取り、膝關節ニテ輕キ屈曲位ヲトリ、右下肢ニテ支ヘタル如キ状態トナリ、輕度

ノ X 字脚ヲ示ス。

左大腿ハ著明ニ外方ニ向ツテ突出彎曲シ、皮膚ハ光澤性ニシテ、輕度ノ腫脹ヲ認ム。其ノ中央部ニ於イテ輪狀ニ壓痛點アルモ、異狀肥厚部、異狀可動性及ビ軋聲ヲ證明セズ。

左下腿及ビ左足趾ニハ異狀形態ヲ認メズ。

左下肢ハ自動的ニハ全ク動カサザルモ、他動的ニハ總テノ關節ノ運動ハ正常ニ保タレ、大腿骨頭及ビ大轉子ハホボ正常位ニ觸レ得ラル。

兩側共皮膚ノ感覺障礙ヲ認メズ。膝蓋腱反射及ビ「アヒレス」腱反射ハ正常。異狀腱反射ヲ認メズ。

血液所見：血色素含有量……………60度(ザーリー氏法ニ依ル)

白血球數……………12580

赤血球數……………511萬

中性多核白血球……………41.75%

「エオジン」嗜好性白血球……………3.00%

淋巴球 { 大淋巴球……………9.25% } 44.25%
 { 小淋巴球……………35.00% }

鹽基嗜好性白血球……………0.25%

單核及ビ移行型……………10.75%

中性多核白血球ニ比シ、淋巴球ガ比較的增加セルヲ認ム。

出血時間ヲ測定スルニ2分、凝固時間ハ26°Cニ於イテ1分30秒(佐藤氏法ニ依ル)ニシテホボ正常ナル値ヲ示セリ。

血清ノ「カルシウム」含有量ハ10.95mg/dl(「クラーク」氏微量定量法ニ依ル)ニテ正常値ナリ。

藥力學的検査：1%「アドレナリン」0.08cc, 1%「ピロカルピン」0.08cc皮下注射ニ依リ檢スルニ、何レノ検査ニ際シテモ號泣セル爲メ正確ナル値ヲ得ル事不可能ナリシモ、大體ノ傾向ヲ知り得タリ。即チ共ニ著明ナル變化ヲ示サザルモ、「ピロカルピン」ニ對スルヨリモ「アドレナリン」ニ對スル方ガ多少鋭敏ナルヲ認メタリ。

次ニ身體各部ノ長サヲ測定スルニ、各部分ノ標準値ヲ知り得ザル爲メ正確ニハ比較シ得ザルモ、今體重、身長、胸圍、坐高及ビ頭圍ニ付キ、日本人滿3歳健康男兒ト比較スレバ、何レノ部分モ小ナルヲ認メタリ。(第3表)

レ線検査：骨ハ一般ニ透徹性强ク、骨質部モ基材構造ニ乏シク、四肢ノ長管狀骨ニハ總計約6個ノ骨折ヲ認メ、何レモ假骨形成或ヒハ肥厚、彎曲ヲ以テ治療セル像ヲ認ム。吸收環ヲ認メズ。長管狀骨ノ骨端線ハ比較的整然タリ。

頭蓋骨：多少薄キモ内面ニ向ヒテ鋸狀トハナラズ。大顙門ハ既ニ閉鎖シ、土耳其鞍ハ多少深ク且ツ幅廣シ。

脊柱：胸椎右側側彎症、胸腰椎左側側彎症及ビ胸腰椎後屈症ヲ著明ニ認ム。各脊椎ノ厚サハ不規則ニシテ Fischwirbel ノ像ヲ示スモノアリ。頸椎及ビ胸椎ハ特ニ扁平ニシテ、脊椎板ノ厚サハ大體ニ於イテ一様ナリ。

鎖骨：左右共骨折ヲ認メザルモ、ホボ中央ニ於イテ強ク彎曲シ、相稱性ニS字狀ヲナス。左右共其ノ中央部ヲ壞トシテ、遠位半分ハ近位半分ヨリモ細ク、約1/2ノ太サトナレラ認ム。

肋骨：左右相稱性ニシテ、一般ニ彎曲度ハ小ナルモ、異狀肥厚及ビ骨折ヲ認メズ。

骨盤骨：左右ホボ相稱性ナルモ、腸骨、坐骨及ビ耻骨ノ間ノ化骨ハ尙不完全ニシテ、耻骨聯合ハ尙幅廣ク開ク。

上膊骨：左右共上1/4ノ所ニ古キ骨折ノ像ヲ認メ、假骨形成著明ニシテ基材構造ハ網狀トナル。吸收環ヲ認メズ。骨折部ヲ中心トシテ左右共外方ニ向ツテ突出彎曲ス。骨端部ノ肥厚ヲ認メズ。骨頭骨核、大結節骨核及ビ上膊骨小頭骨核ハ既ニ發現シ、骨端線ハ整然タリ。

橈骨：左右共ホボ直狀。骨折ヲ認メズ。骨端部ノ肥厚ヲ認メズ。小頭骨核ハ尙發現セザルモ遠位骨端核ハ既ニ發現ス。

第3表 第3男 3年1ヶ月

	第3男 (3年1ヶ月)	日本人男児 満3年	比 較
體 重	8.95 kg	12.40kg	過 小
身 長	800mm	854mm	過 小
肩 峰 突 起 徑	170 "		
體 軸 的 胸 廓 徑	147 "		
矢 狀 胸 廓 徑	124 "		
胸 圍 (安 靜 呼 吸 時)	450 "	481 "	小
腰 幅	122 "		
上 肢 全 長	右 335 "		
	左 331 "		
上 膊	右 127 "		
	左 123 "		
前 膊	右 114 "		
	左 113 "		
手 指 長	右 94 "		
	左 95 "		
手 指 幅	右 41 "		
	左 41 "		
坐 高	455 "	502 "	過 小
大 腿	右 158 "		
	左 156 "		
下 腿	右 155 "		
	左 155 "		
足 趾 長	右 117 "		
	左 113 "		
足 趾 幅	右 43 "		
	左 44 "		
頭 圍	468 "	476 "	小
頭 前 後 徑	159 "		
頭 左 右 徑	137 "		
前 頭 最 小 徑	93 "		
額 骨 弓 徑	105 "		
下 齶 角 徑	82 "		

尺骨：左右共ホボ直狀。骨折ヲ認メズ。骨端部ハ肥厚セズ。尺骨頭骨核及ビ遠位骨端核ハ共ニ尙發現セズ。

手根骨：頭骨及ビ有鉤骨ノ骨核發現セルノミ。

中手、手指骨：何レモ骨折無ク、骨核及ビ骨端核ノ發現ニ異狀ヲ認メズ。

右大腿骨：大腿骨頭ハ股外髁ノ形ヲトリ、小轉子ノ直下ノ部分ニ古キ骨折ヲ認メ、著明ナル假骨形成アリ。

大腿骨頭ヨリ其ノ骨折部ニカケテ骨質部ハ網狀トナリ、骨梁ノ像ヲ認メズ。又タ下1/3ノ部分ニ古キ骨罅ノ像ヲ認ム。右大腿骨ハ全體トシテ外方ニ向ヒテ突出彎曲ス。骨端部ノ肥厚ヲ認メズ。

左大腿骨：大腿骨頭ハ股外髁トナリ半脫臼セルヲ認ム。小轉子ヨリ上全體ハ網狀ノ像強ク假骨形成著明ナリ。下1/3ノ部分ニ古キ骨折ヲ認メ假骨形成著明ナリ。同部ニハ骨梁ノ像ハ多少認メラルルモ、網狀ノ像強シ。吸收環ヲ認メズ。大腿骨ノ上部2/3ハ強度ニ内方ニ向ツテ陷凹彎曲シ、下部1/3以下ハ直狀トナル。

脛骨：左右共直狀。骨折ヲ認メズ。近位及ビ遠位骨端核ハ既ニ發現シ、骨端線ハ整然タリ。

腓骨：左右共直狀。骨折ヲ認メズ。近位骨端核ハ未ダ發現セザルモ、遠位骨端核ハ既ニ發現シ、骨端線ハ整然タリ。骨端部ハ肥厚セズ。

膝蓋骨：骨核尙發現セズ。

足根骨：全體トシテ6個ノ骨核發現シ、何レモ卵圓形ナリ。

中足、足趾骨：異狀ヲ認メズ。

處置及ビ經過：「ビガントール」ヲ經口的ニ（7滴1日3回分服）與ヘ、右大腿ノ彎曲ノ強キ部分ニ於テ、骨切除術ヲ施シ、「ギプス」固定ヲ行ヒタリ。

手術所見：左大腿中央部側面ニ於テ約6種ノ皮膚切開ヲ加フ。皮下脂肪組織及ビ筋肉ノ發育貧。先ヅ骨膜ヲ剝離スル目的ヲ以テ、「メス」ヲ以テ骨膜ニ切開ヲ加フルニ、容易ニ緻密質ヲ貫キ、骨髓ニ達セリ。骨膜ニハ肥厚及ビ充血性ヲ認メザルモ、緻密質ハ至ツテ薄ク且ツ軟ナリ。骨切除術ヲ行ハントスル時其ノ場所ニ於テ骨折ヲ起セリ。故ニ其ノ儘彎曲ヲ匡正シ、筋膜縫合、皮膚縫合ヲ行ヒ、「ギプス」固定ヲ施シ手術ヲ終レリ。

術後經過良好ナリシモ、治療開始後約130日ニシテ誘因ト思ハレル事無クシテ、右上膊及ビ左大腿ニ疼痛性腫脹ヲ來タシ、同部ノ自動的運動ハ全ク不可能トナリタリ。直チニ「レ線」検査ヲ行フニ、

右上膊骨：ホボ中央部及ビ上1/3ノ部分ニ於テ新シキ骨折ヲ認メタリ。

右大腿骨：大腿骨頭ハ股外髁ノ度ヲ増シ、且ツ中央部ニ於テハ外方ニ向ツテ突出彎曲シ、其ノ度ハ前回ノ検査ニ比シ増加ス。

左大腿骨：大腿骨ノ彎曲ノ度ハ減少スルモ、大腿骨頭ハ股外髁ノ度ヲ増シ、下1/3ノ部分ニ新シキ骨折ヲ認メタリ。骨切除術ヲ施セル部分ハ古キ骨折トシテ認メラレ、假骨形成著明ナリ。

故ニ副木固定ヲ行ヒタルニ約半ケ月ニテ輕快シ、自動的運動ハ可能トナリタリ。

大腿骨組織學的所見：緻密質及ビ海綿質ハ大體ノ關係ヲ認メ得ラルモ、緻密質ニ於テハ骨板層ノ配列狀態ハ何レモ甚ダシク不規則ナリ。骨梁ハ病的狀態ナル構造ヲ示シ、骨板層ノ構造ヲ正シク呈セル所ハ殆ンド無ク、何レモ細ク且ツ氣孔性ナリ。骨窩ノ内面ニハ原形質ニ富ム細胞（Osteocyt）ヲ少數ヲ認メ得ラル。

骨窩ニハ何レモ網狀ノ構造ガ認メラレ、此レハ恐ラク「コロイド」様物質ト思ハレ、通常骨髓ニ見ラレル網狀細胞ニハ非ズ。即チ之レヲ埋ムルモノハ恐ラクハ脂肪様物質ナラント思ハル。

特ニ注目スベキハ比較的表面ニ於テ地圖狀ノ軟骨様組織ノ存在スル事ナリ。其ノ基本細胞ハ通常ノ軟骨ト同ジク比較的透明ナル核ヲ有スル細胞ニシテ、鹽基嗜好性、均一性ノ構造ヲ有シ、密ニ存在ス。此レハ周圍ノ骨質部ト比較の明瞭ニ境セラレテ存在シ、自ラ骨梁ヲ形成セントスル傾向ハ認メラズ。此ノ限局性ノ軟骨様物質ヲ中心トシテ、骨質ノ表面ガ陷凹セルヲ認メ、石灰ノ極メテ少キ部分ノ中心ヲ占ムル事ヲ示ス。

第3例 第4女 14歳4ヶ月

現病歴：滿期安産。生後主食物ハ牛乳ニシテ、其ノ他ハ母乳、米ノ粉及ビ「ビネ」ヲ以テ榮養サル。果物及ビ牛乳ヲ好マザルヲ以テ無理ニ與ヘルヲ常トス。

生後約9ヶ月目ニ母親ガ「オムツ」ヲ仕換ヘタル際、強ク號泣シ、爾來右下肢ヲ伸バシタルマ、自動的ニハ運動全ク不可能トナリタリ。其ノ儘放置セル所約10日ニテ輕快セリ。

爾來1ヶ月乃至2ヶ月ニ1回ヅツカハル發作アリタルモ、何レモ10日乃至15日ニテ輕快ス。

生後仰臥位ヲトリタル儘ニシテ、1回モ坐位又ハ匍匐ヲナシタル事無シ。睡眠良好ナルモ食欲ハ不振。便通ハ便秘ニ傾キ1週間ニ1回ノ事アリ。智力障礙、言語障礙及ビ聽力障礙ヲ氣附カズ。

現在症：ホボ均衡ノトレタル女兒ニシテ、體格小、榮養稍衰、骨格纖弱。皮膚ハ彈力性軟、貧血性。

頭部：大サ尋常。頭蓋骨堅ク、毛髮ノ發育ハ正常ニシテ密ナリ。大顎門ハ尙閉鎖セズ（1種×1種）。

顔面部：相稱性。無慾狀ナラズ。青色鞏膜ヲ認メズ。鞍鼻ヲ認メズ、鼻根部モ正常ナリ。耳ニ於テハ聽力検査ヲ行ヒ得ザリシモ聽力障礙ハ無キモノノ如シ。

口腔ニ於テハ歯ノ發育ハ4/4ニシテ正常。齶齒及ビ「ハツチンソン」齒ヲ認メズ。扁桃腺ハ左右共肥大セズ。

頸部：淋巴腺腫及ビ甲狀腺肥大ヲ認メズ。號泣時ニ際シ、左右ノ外頸靜脈ノ著明ニ怒脹スルヲ認ム。

胸部：相稱性ニシテ，胸廓ハ麻痺性。肋骨ノ彎曲度ハ正常ニシテ，異狀肥厚及ビ肋骨念珠ヲ認メズ。心臓，肺臓ニハ異狀ヲ認メズ。

鎖骨ハ左右共相稱性ニS字狀ニ彎曲スルモ，異狀肥厚部ヲ觸レズ。

腹部：多少陷凹スルモ異狀無ク，肝臓，脾臓及ビ左右ノ腎臓ヲ觸レズ。

腰部：相稱性ニシテ，左右ノ腸骨前上棘ハホボ同高ナリ。

脊柱：著明ナル胸腰椎後屈症，胸腰椎左側側彎症ヲ認メ，第Ⅹ胸椎以下全體ハ強直性ナリ。

上肢：左右共異狀彎曲及ビ異常肥厚部ヲ認メズ。又タスベテノ關節ノ自動的，他動的運動障礙ヲ認メズ。

下肢：長サハ左右ホボ同長ナリ。右大腿部ハ左大腿部ニ比シテ稍太キモ，皮膚ニハ發赤無ク光澤性無シ。輕度ノO字脚ヲ認ム。

右下肢：右大腿ハ全體トシテ外前方ニ向ツテ輕キ突出彎曲ヲ示シ，自動的ニハ殆ンド動カシ得ラズ。大腿骨頭及ビ大轉子ハ正常位ニ觸レ得ラレ，股關節ハ他動的ニハ運動障礙ヲ認メズ。右下腿ハ直狀ニシテ，膝關節及ビ足關節ノ運動ハ自動的，他動的共ニ正常ナリ。

左下肢：ホボ直狀ニシテ，異狀彎曲ヲ認メズ。總テノ關節ノ運動ハ自動的，他動的共ニ異狀ヲ認メズ。大腿骨頭及ビ大轉子ハ正常位ニ觸レ得ラル。

左右共皮膚ノ感覺障礙ヲ認メズ。膝蓋腱反射及ビ「アヒレス」腱反射ハ正常ニ保タレ，異狀腱反射ヲ認メズ。

血液所見：血色素含有量……………65度(ザーリー氏法ニ依ル)

白血球數……………13000

赤血球數……………553萬

中性多核白血球……………51.0%

「エオジン」嗜好性白血球……………1.0%

鹽基嗜好性白血球……………6.5%

淋巴球	{	大淋巴球……………4.0%	} 33.0%
		小淋巴球……………29.0%	

單核及ビ移行型……………8.5%

此レヨリ見ルニ，中性多核白血球ニ比シテ淋巴球及ビ鹽基嗜好性白血球ノ増加セルヲ認ム。

凝固時間ハ26°Cニ於イテ2分30秒(佐藤氏法ニ依ル)ニシテホボ正常値ヲ示スモ，出血時間ハ5分ニシテ著シク延長ス。

血清ニ於ケル「カルシウム」含有量ヲ測定スルニ 8.64mg/dl ニシテ標準値以下ノ値ヲ示シタリ。

「エレクトロカルディオグラム」ヲ見ルニ右室優勢ノ傾向ヲ示シ，心筋ノ輕キ障礙ヲ認メタリ。

次ニ身體各部ノ長サヲ測定スルニ，同年齡ニ於ケル標準値ヲ知リ得ザル爲メ正確ニハ比較シ得ザルモ，今體重，身長，胸圍，坐高及ビ頭圍ニ付キ，日本人滿1歳健康女兒ト比較スレバ，何レノ部分モ小ナルヲ認メタリ。(第4表)

レ線所見：前2例＝同ジク骨質部薄ク，透視性强ク，長管狀骨ニハ總計約10個ノ骨折ヲ認ム。假骨形成ヲ認ムルモ，前2例ニ比シ著明ナラズ。又タ彎曲ノ度モ甚ダシカラズ。骨折部ニハ吸收環ヲ認メズ。骨端部ハ肥大セズ，骨端線ハ整然タリ。

頭蓋骨：一般ニ薄キモ特ニ薄クナレル部分ヲ認メズ。又タ異狀陷凹及ビ突出ヲ認メズ。又タ内面ニ向ヒテ鋸狀トハナラズ。大小顳門ハ尙閉鎖セズ。土耳其鞍ハ深カラズ且ツ幅廣カラズ。

脊柱：著明ナル胸腰椎後屈症及ビ胸腰椎右側側彎症ヲ認ム。各脊椎ハ一般ニ其ノ厚サ薄ク且ツ不規則ニシテ，腰椎ニハ Fischwirbel ノ像ヲ示スモノアリ。脊椎板ノ厚サモ亦不規則ナリ。

鎖骨：左右共S字狀ニ彎曲スルモ，骨折又タハ異狀肥厚ヲ認メズ。

肋骨：左右ホボ相稱性ナルモ，右側肋骨ノ彎曲度ハ左側ニ比シテ小ナリ。骨折又タハ異狀ニ肥厚セル部分ヲ認メズ。

第4表 第4女 1年4ヶ月

	第4女(1年4ヶ月)	日本人女兒 滿1年	比較
體重	6.70kg	8.50kg	過小
身長	676mm	729mm	過小
肩峰突起徑	157 "		
體軸的胸廓徑	143 "		
矢狀胸廓徑	107 "		
胸圍(安靜呼吸時)	425 "	444 "	小
腰幅	116 "		
上肢全長	右 292 " 左 293 "		
上膊	右 111 " 左 113 "		
前膊	右 98 " 左 98 "		
手指長	右 83 " 左 82 "		
手指幅	右 34 " 左 37 "		
坐高	416 "	459 "	過小
大腿	右 140 " 左 141 "		
下腿	右 137 " 左 136 "		
足趾長	右 98 " 左 97 "		
足趾幅	右 39 " 左 40 "		
頭圍	440 "	441 "	小
頭前後徑	145 "		
頭左右徑	129 "		
前頭最小徑	84 "		
顴骨弓徑	107 "		
下齶角徑	81 "		

骨盤骨：非相稱性ニシテ，輕キ斜位ヲトル。即チ右腸骨前上棘ハ高位ニアリテ，左右ノ腸骨前上棘ヲ結ブ線ハ約10度ノ角度ヲ以テ左ニ傾ク。腸骨，耻骨及ビ坐骨ノ境界ハ化骨尙行ハレズ，著明ニ認メラル。

右上膊骨：上部半分ハ異狀ニ肥厚シ下部半分ノ約2倍ノ太サヲ有ス。上1/3ノ部分及ビ中央部ニ於イテ古キ骨折ノ像ヲ認ム。骨頭骨核，小頭骨核ハ既ニ發現シ，骨端線ハ整然タリ。異狀彎曲無シ。

左上膊骨：ホボ直狀ナルモ，上部半分ハ下部半分ニ比シ約2倍ノ太サヲ有ス。中央部ニハ比較的新シキ骨折ヲ認メ，假骨形成著明ナリ。吸收環ヲ認メズ。骨頭骨核及ビ小頭骨核ハ既ニ發現シ，骨端線ハ整然タリ。

右橈骨：直狀ナルモ，下端ニ新シキ骨折ヲ認メ，假骨形成サル。遠位骨端核ハ既ニ發現スルモ，小頭骨端核ハ未ダ發現セズ。

左橈骨：直狀ニシテ骨折ヲ認メズ。遠位骨端核ハ既ニ發現スルモ，小頭骨端核ハ未ダ發現セズ。

尺骨：左右共骨折，彎曲ヲ認メズ。尺骨頭核及ビ遠位骨端核ハ未ダ發現セズ。

手根骨：頭骨及ビ有鈎骨ノ2ツノ骨核ガ卵圓形トシテ發現スルノミニシテ，他ノ骨核ハ未ダ發現セズ。

中手，手指骨：異狀ヲ認メズ。

右大腿骨：大腿骨頭ハ股内臓ノ位置ヲトリ，同部＝比較的古キ骨折ヲ認メ，假骨ノ形成ヲ見ル。骨膜ハ肥厚ス。吸収環ヲ認メズ。右大腿骨ハ全體トシテ前方ニ向ツテ輕度ニ突出彎曲ス。骨頭骨核及ビ遠位骨端核ハ既ニ發現スルモ，大轉子及ビ小轉子骨核ハ尙發現セズ。

左大腿骨：大腿骨頭ハ股内臓ノ位置ヲトリ，同部＝古キ骨折ヲ認メ，假骨ノ形成著明ナリ。骨膜ハ肥厚ス。下端＝於イテ比較の新シキ骨折ヲ認メ，假骨ノ形成サル、ヲ見ル。吸収環ヲ認メズ。骨膜モ亦多少肥厚ス。

左大腿骨ハホボ直狀ナリ。骨頭骨核及ビ遠位骨端核ハ正常ニ認メラル、モ，大轉子及ビ小轉子骨核ハ未ダ發現セズ。

右脛骨：直狀ニシテ彎曲無シ。上端部＝於イテ骨折ヲ認メ，假骨ハ形成サレ，皮質ハ網狀トナル。吸収環ヲ認メズ。骨膜ハ肥厚セズ。

遠位及ビ近位骨端核ハ既ニ發現シ，骨端線ハ整然タリ。

左脛骨：直狀ニシテ骨折ヲ認メズ。遠位及ビ近位骨端核ハ正常ニ發現シ，骨端線ハ整然タリ。

右腓骨：直狀ナルモ，上端部＝近ク比較の新シキ骨折ヲ認メ，假骨ノ形成ヲ見ル。吸収環ヲ認メズ。骨膜ハ肥厚セズ。

近位骨端核ハ未ダ發現セザルモ，遠位骨端核ハ既ニ發現シ，ホボ圓形ナリ。

左腓骨：直狀ニシテ異狀彎曲ヲ認メズ。上端部＝近ク新シキ骨折ヲ認メ，假骨ノ形成ヲ見ル。吸収環ヲ認メズ。骨膜ハ肥厚セズ。

近位骨端核ハ未ダ發現セザルモ，遠位骨端核ハ既ニ發現シ，ホボ圓形ナリ。

膝蓋骨：骨核ハ未ダ發現セズ。

足根骨：5ツノ骨核ヲ認ム。何レモホボ圓形ニシテ，距骨，跟骨，骰子骨，第Ⅱ楔狀骨及ビ足舟狀骨ノ骨核ト推斷サル。

中足，足趾骨：骨折ヲ認メズ。骨核及ビ骨端核ノ發現ニハ異狀ヲ認メズ。

治療及ビ経過：「ビガントール」ヲ經口の（5滴1日3回分服）與フ。爾來骨折ハ起サザルモ，治療開始後約8ヶ月経過セルモ起立，歩行ハ勿論，匍匐モ尙行フ事能ハズ，且ツ胸腰椎後屈症ノ度ハ増加セルヲ認メタリ。

總 括

以上述ベタル化骨不全症3例ヨリ次ノ知見ヲ得タリ。

- 1) 父母ハ從兄妹同志ニシテ，骨折ヲ起セン事無シ。父系，母系共＝骨骼系統ノ疾患＝罹リシ者ヲ認メズ。
- 2) 同胞7人ノ内3人＝於イテ化骨不全症ヲ來タシ，他ノ1人ハ獅腫症ニテ生後7ヶ月ニテ死亡セリ。他ノ3人ハ健在ナリ。
- 3) 家族ノ食事ハ貧ナリ。魚類，肉類ヲ攝ル事稀ニシテ，魚類ハ主ニ乾物ナリ。第1例ハ果物ヲ好ムモ，第2例，第3例ハ好マズ。
- 4) 患者ハ3人共畸形ヲ認メ，特ニ第1例＝於イテ甚シ。脊柱，上膊及ビ大腿ニハ著シキ彎曲ヲ認ム。何レモ歩行ハ勿論，起立スラ不可能ナリ。
- 5) 母親及ビ第1例＝於イテハ輕度ノ青色鞏膜ヲ認ムルモ，第2例及ビ第3例＝ハ之レヲ認メズ。
- 6) 第1例＝於イテハ輕キ難聴アルモ，他ノ2人＝ハ之レヲ認メズ。
- 7) 齒ノ形態及ビ發生ニハ異狀ヲ認メズ。
- 8) レ線検査＝依レバ，骨ハ一般ニ透徹性强ク，骨質部ハ薄ク，長管狀骨＝ハ多數ノ骨折又

タハ彎曲ヲ認メ、假骨形成ヲ以テ變形性ニ治癒セル像ヲ認ム。骨折ノ部分ニハ吸收環 (Resorptionsring) ヲ認メズ。

9) 骨核及ビ骨端核ノ發現ハ遲延セズ。

10) 骨ノ組織學的所見トシテハ、骨板層ノ配列ハ不規則ニシテ、甚シク氣孔性ナリ。造骨細胞ハ第1例大腿骨標本ニ於イテハ殆ンド認メズ、第2例ニ於イテハ極ク少數認ムルノミニシテ、造骨作用ノ著シキ障礙ヲ認メタリ。

11) 血液像ニ於イテハ、中性多核白血球ニ比シテ、淋巴球ガ比較的増如セルヲ認メ、第3例ニ於イテハ鹽基嗜好性白血球ノ著シキ増加ヲ認メタリ。

12) 血液凝固時間ハ何レモホボ正常値ヲ示ス。

13) 出血時間ハ第1例、第2例ニ於イテハホボ正常値ヲ示スモ、第3例ニ於イテハ著シク延長ス。

14) 血清ノ「カルシウム」含有量ハ母親、第1例及ビ第2例ニ於イテハホボ正常値ヲ示スモ、第3例ニ於イテハ標準値以下ノ値ヲ示ス。

15) 藥力學的検査ニ於イテハ第1例、第2例共ニ「ピロカルピン」ニ對スルヨリモ、「アドレナリン」ニ對シテ多少鋭敏ナリ。

16) 治療ニ關シテハ、「ビガントール」ヲ經口的ニ與ヘ、彎曲ノ著シキ骨ニ對シテハ骨切除術ヲ行ヒ、「ギプス」固定ヲ施シタリ。然ルニ5ヶ月内至8ヶ月ニシテ再ビ長管狀骨ニ自然骨折ヲ起シ、且ツ彎曲ノ度ヲ増シタリ。即チ本症例ニ於イテハ、「ビガントール」ニ依リテ大シク效果ヲ擧ゲ得ラレザリキ。

結 論

化骨不全症ハ前述ノ如ク、中胚葉性發育障礙ニ依ル體質異狀ナリト稱ヘラレ、組織學的ニハ造骨細胞ノ機能障礙ヲ認メ、骨膜性、骨内性造骨作用ノ障礙ト稱ヘラル、モ、其ノ本態ハ現在尙ホ不明ナリ。之レヲ他方ヨリ考察スレバ、同一作用ガ骨ニ働クモ、骨ハ決シテ同一方向ニ變化ヲ呈スルモノニ非ズ。例ヘバ今實驗的ニ成熟家兎ニ葡萄糖溶液ヲ與フルモ、骨ハ何等ノ變化ヲ呈セズト雖モ、極ク幼弱ノ家兎ニ之レヲ與フル時ハ骨端部ニ著明ナル變化ヲ起ス。

人ニ於イテモ年齢、體質ノ相違ニ依リ、骨ノ受ケル變化ハ夫々異ルモノト考ヘラレ、骨ニ變化ヲ與ヘル要素ハ種々雜多ニシテ一元論的ニ決定シ得ラルルモノニ非ズ。

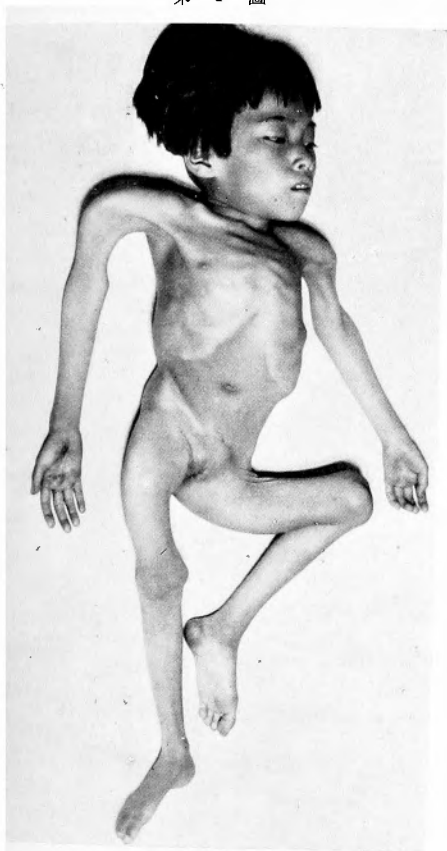
化骨不全症ノ原因ニ對シテハ古來種々ナル說アリテ未ダ一致セズト雖モ、遺傳性即チ胚芽ノ畸形說又タハ内分泌障礙ヲ唱ヘル學者最モ多シ。Fairbankニ依レバ28%ニ於イテ遺傳性ヲ認メタリ。本邦文獻ニ依レバ遺傳性ヲ思ハシメルモノ僅カニ1例ニシテ、本邦ニ於イテハ遺傳ハ寧ロ稀ナリトセラレタリ。

本症例ハ同胞3人ニ現ハレタルモノニシテ、斯ノ如ク遺傳性ヲ濃厚ニ證明セシ例ハ未ダ之ヲ見ザル所ナリ。

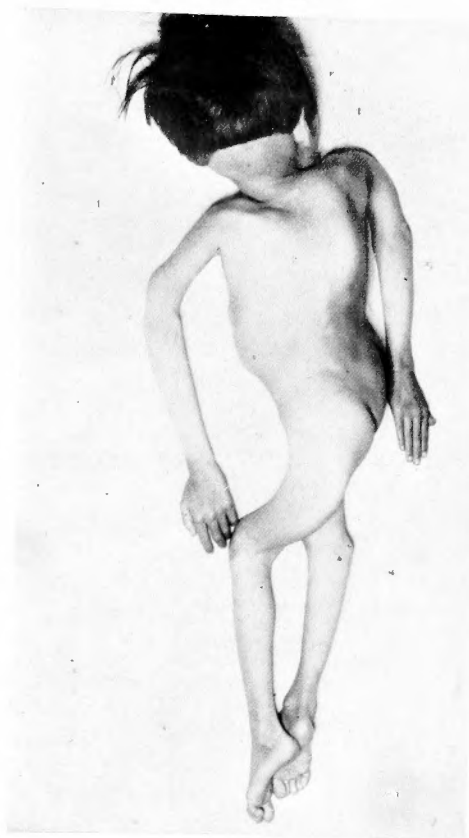
豐田論文附圖

第1例 第2女 11歲

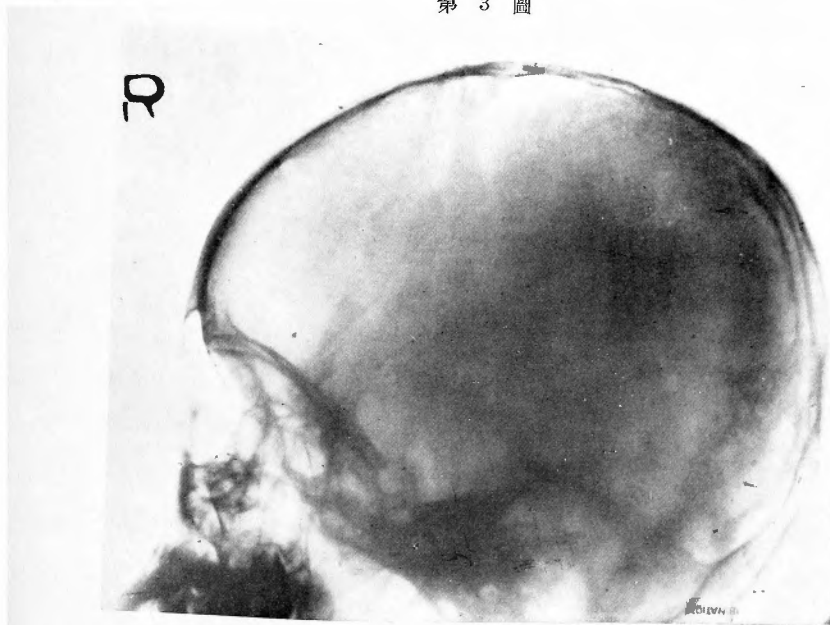
第1圖



第2圖



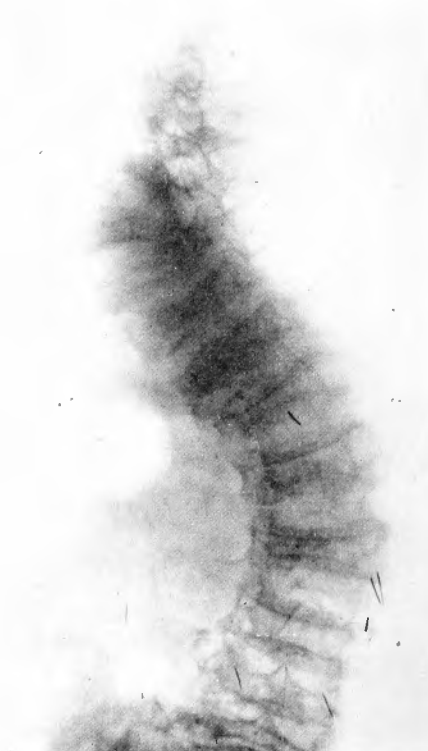
第3圖



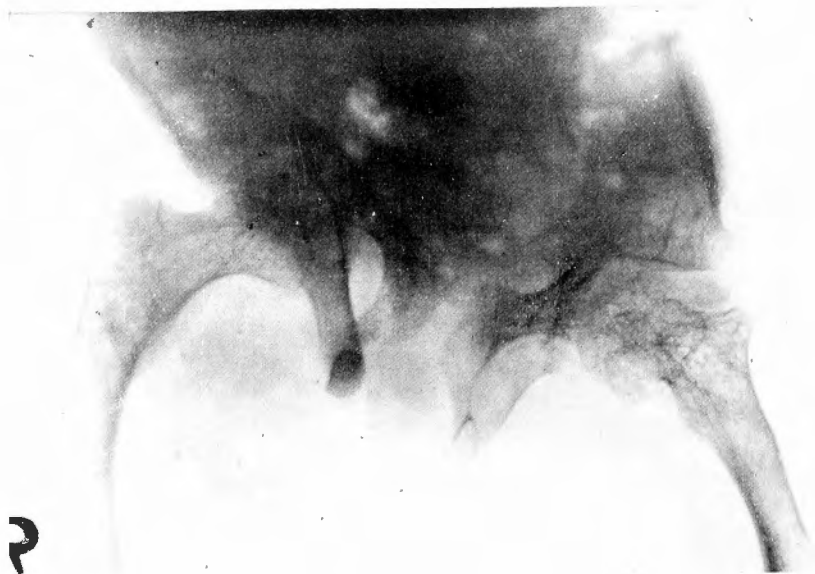
第 4 圖



第 5 圖



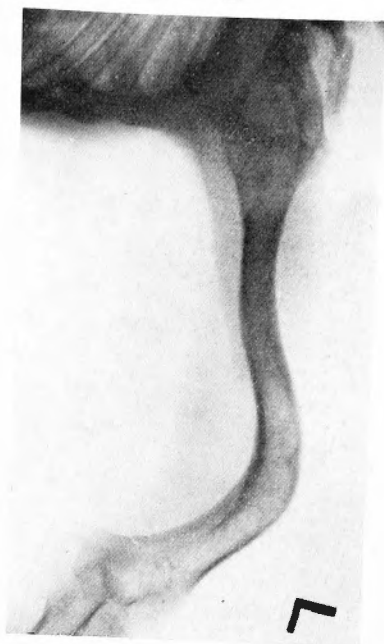
第 6 圖



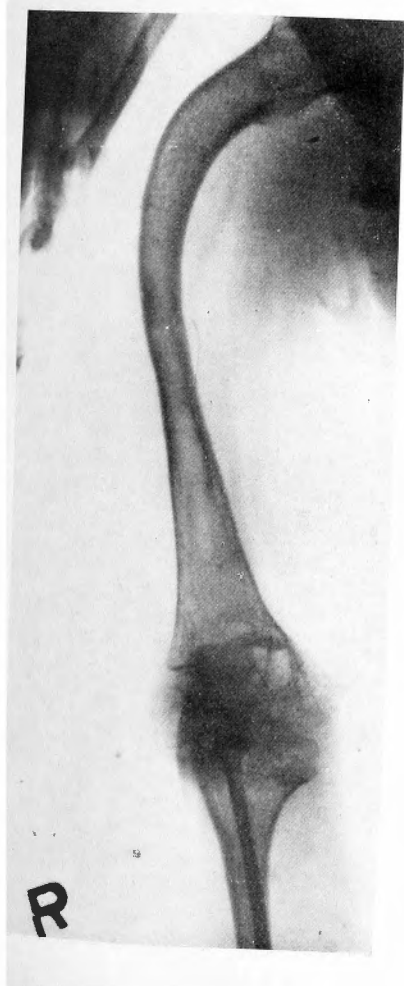
第 7 圖



第 8 圖



第 9 圖



第 10 圖

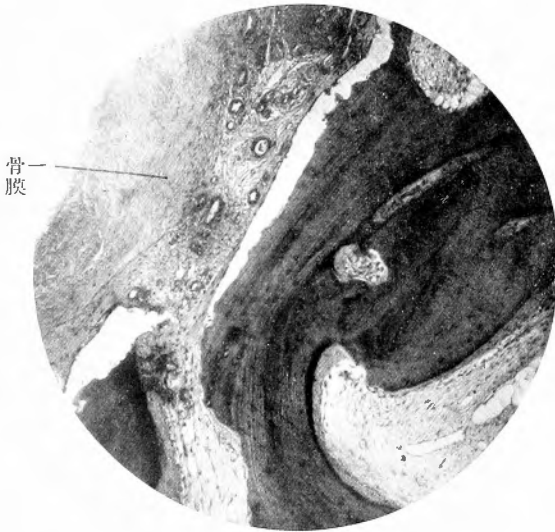


第 2 例 第 3 男 3 年 1 ヶ月

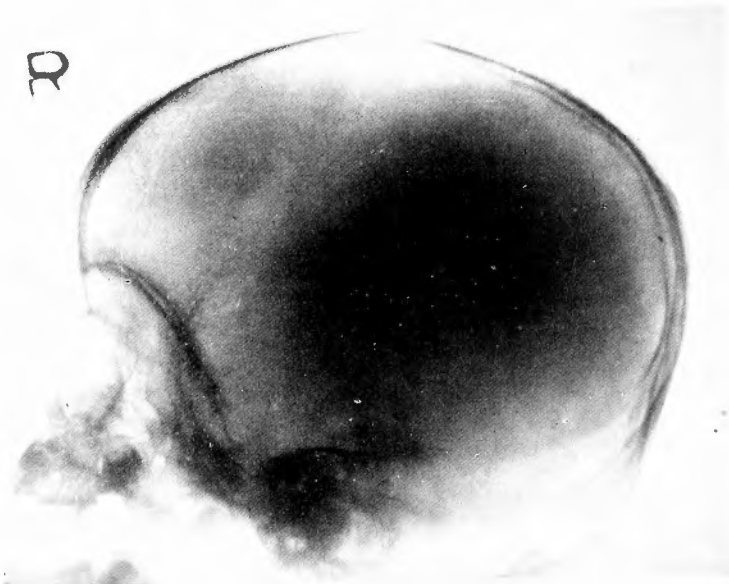
第 12 圖



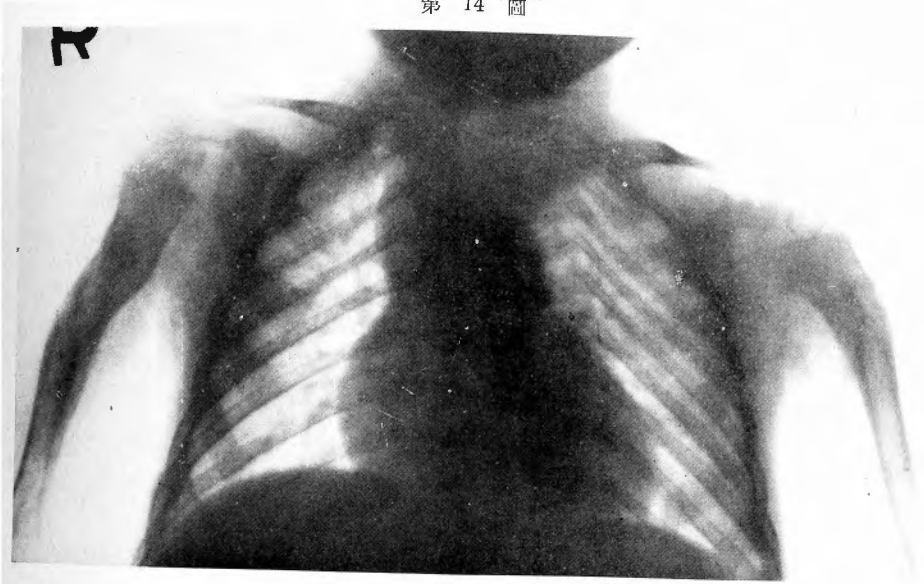
第 11 圖



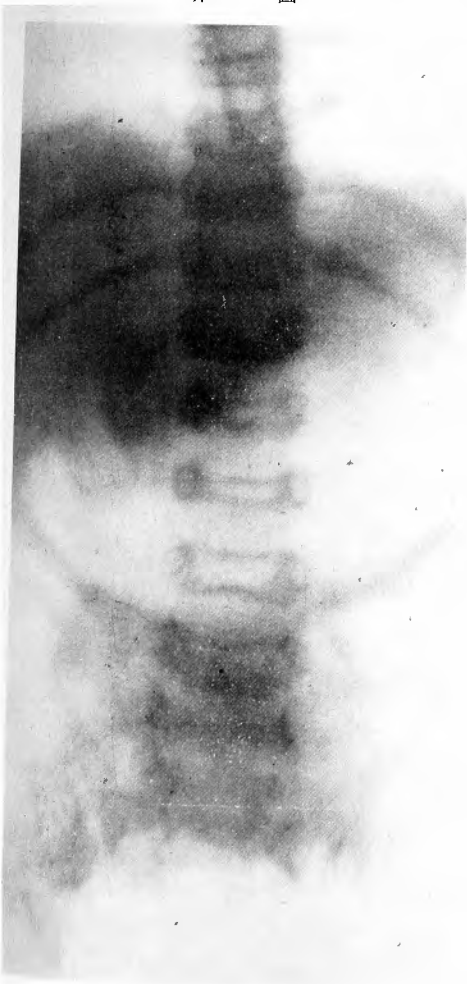
第 13 圖



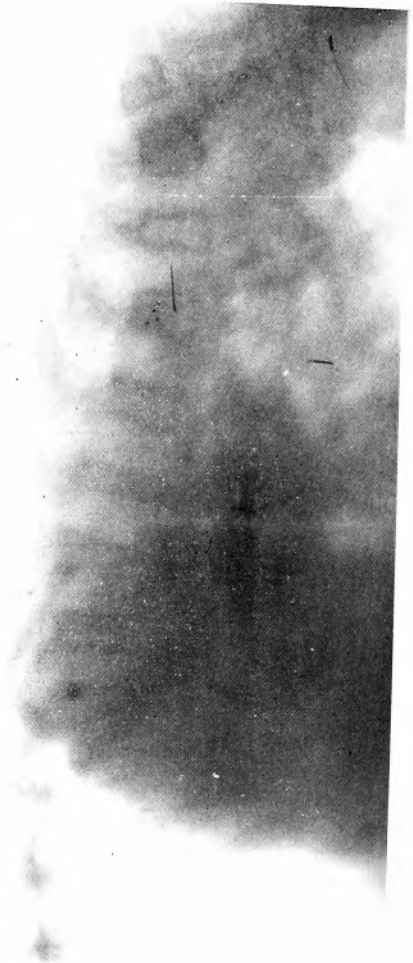
第 14 圖



第 15 圖



第 16 圖



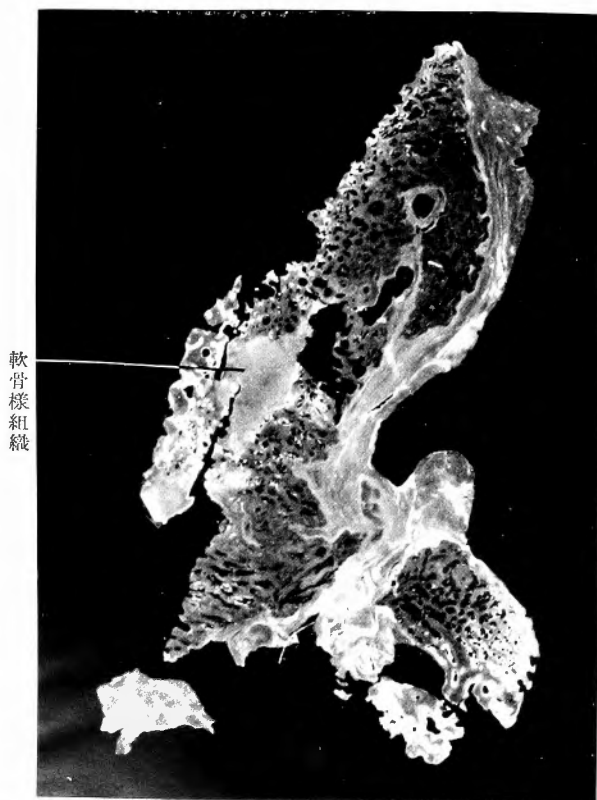
第 17 圖



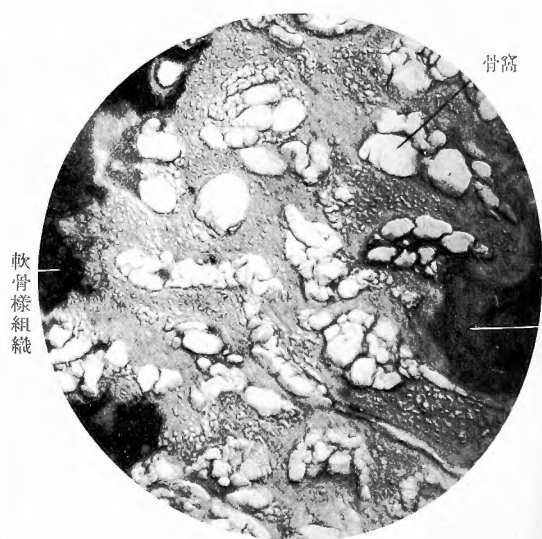
第 18 圖



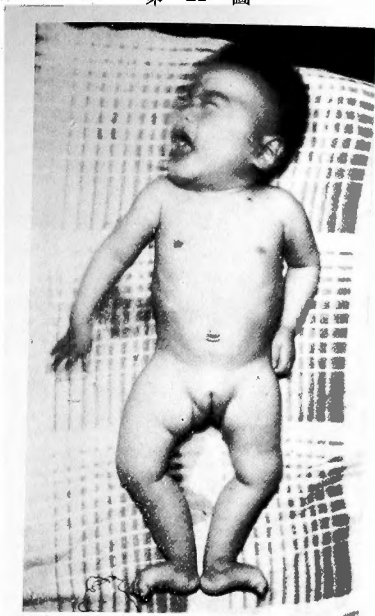
第 19 圖



第 20 圖



第 21 圖

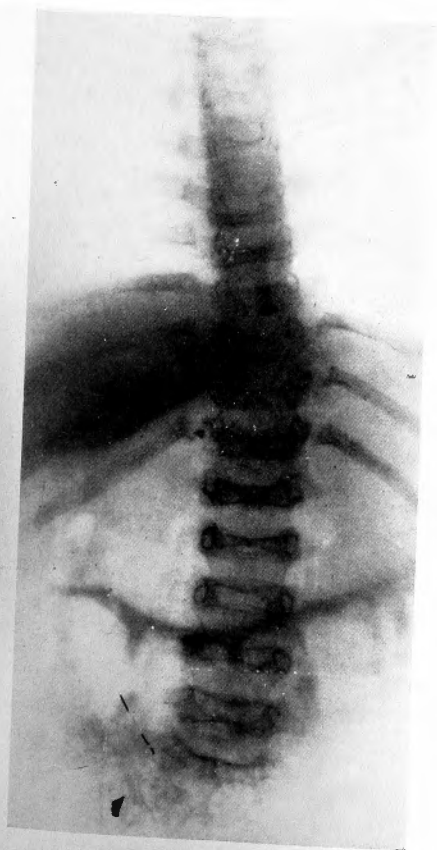


第 22 圖



第 23 圖

第 24 圖



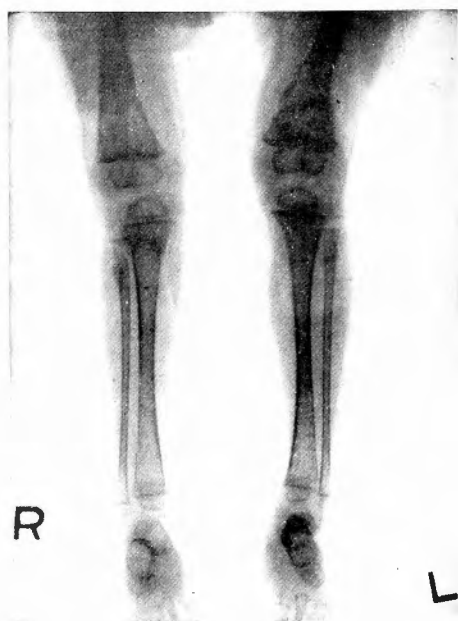
第 25 圖



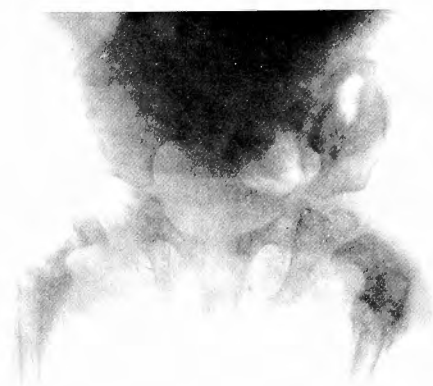
第 26 圖



第 28 圖



第 27 圖



主 要 文 獻

- 1) Lobstein: Osteopsathyrose, Lehrbuch d. path. Anat. 1834.
- 2) Kaufmann: Untersuchungen über sogenannte foetale Rachitis, Chondrodystrophia foetalis, Berlin 1892.
- 3) Looser: Mitteilungen aus den Grenzgebieten der Medizin u. Chirurgie. 1903.
- 4) Bauer: Deutsch. Zeitschr. Chir. 1913.
- 5) Zesas: Zbl. Chir. 1913.
- 6) Fairbank: British journal of Surgery. 1922. Zbl. Chir. 1931.
- 7) Kraus: Zbl. Chir. 1930.
- 8) Königfest: Bruns' Beitr. 1930.
- 9) Prussak: Zbl. Chir. 1931.
- 10) Stiasny: Zbl. Chir. 1935.
- 11) 住田正雄: 日本病理學雜誌, 第7卷, (大正6年).
- 12) 内藤三郎: 日新醫學雜誌, 第13年, 日本外科學會雜誌, 第25年.
- 13) 三隅康: 日本外科學會雜誌, 第15年.
- 14) 三好清澄: 日本外科寶函, 第6卷.
- 15) 内藤三郎: 日本整形外科學會雜誌, 第1卷.
- 16) 伊佐治省吾: 日本整形外科學會雜誌, 第9卷.
- 17) 野口千歳: „グレンツゲビート“, 第9年.

附 圖 說 明

第1圖, 第2圖: 第1例(第2女, 11歳)普通寫眞。第3圖: 第1例頭部レ線像。第4圖: 第1例脊柱側面レ線像。第5圖: 第1例脊柱前後面レ線像。第6圖: 第1例腰部前後面レ線像。第7圖: 第1例右上膊骨。第8圖: 第1例左上膊骨。第9圖: 第1例右大腿骨。第10圖: 第1例左大腿骨。第11圖: 第1例右大腿骨組織像(弱廓大) Zeiss: Ocular 3, Objektiv 8

第12圖: 第2例(第3男, 3年1ヶ月)普通寫眞。第13圖: 第2例頭部レ線像。第14圖: 第2例胸部レ線像。第15圖: 第2例脊柱前後面レ線像。第16圖: 第2例脊柱側面レ線像。第17圖: 第2例腰部及右大腿骨レ線像。第18圖: 第2例右上膊骨。第19圖: 第2例右大腿骨組織像(100倍廓大)。第20圖: 第2例右大腿骨緻密質組織像(強廓大), Zeiss: Ocular 3, Objektiv D.

第21圖: 第3例(第4女, 1年4ヶ月)。第22圖: 第3例頭部レ線像。第23圖: 第3例脊柱前後面レ線像。第24圖: 第3例脊柱側面レ線像。第25圖: 第3例右上膊骨。第26圖: 第3例左上膊骨。第27圖: 第3例腰部レ線像。第28圖: 第3例左右下腿レ線像。