

Congenital Contractural Arachnodactyly の 1 症例

津田 邦義, 森口 隆彦, 浜中 孝臣, 河村 進*, 梅田 直人,
牟禮 理加*, 奥本 和生, 姫路 完, 浜崎多美子

Congenital contractural arachnodactyly の 1 例を経験した。症例は 12 歳, 男性で生下時より存在する多発性関節拘縮, 蜘蛛状指, 細長い四肢, 軽度の後彎および耳介変形を認めた。眼病変や心血管系の異常はなく, 遺伝形式は不明であった。手術は右小指の屈曲拘縮に対してのみ施行, 浅指屈筋腱の部分切開で拘縮は解除された。術後経過は良好である。
(平成 5 年 7 月 2 日採用)

A Case Report of Congenital Contractural Arachnodactyly

Kuniyoshi Tsuda, Takahiko Moriguchi, Takaomi Hamanaka,
Susumu Kawamura*, Naoto Umeda, Rika Mure*, Kazuo Okumoto,
Tamotsu Himeji and Tamiko Hamasaki

We experienced a case of congenital contractural arachnodactyly. The patient was 12-year-old male with multiple contractures, arachnodactyly, dolichostenomelia, minimum kyphosis and slight abnormality of the external ears.

No cardiac or ocular anomalies were found. Information regarding familial heredity was unclear. We operated on only the right little finger, and its flexion contracture was improved by partial incision of insertion of the superficial tendon.

(Accepted on July 2, 1993) *Kawasaki Igakkaishi* 19(3): 243-247, 1993

Key Words ① Congenital contractural arachnodactyly
② Multiple contractures ③ Arachnodactyly
④ Dolichostenomelia ⑤ Camptodactyly

はじめに

Congenital contractural arachnodactyly (以下 CCA と略す) は 1971 年, Beals ら¹⁾ によって, 独立した遺伝性結合組織疾患として最初に報告された。臨床的には生下時より存在する多

発性関節拘縮, 蜘蛛状指, 細長い四肢, 脊柱側彎, 特有な耳介変形, 常染色体優性遺伝などを特徴とし, 通常, 眼病変や心血管系異常を伴わないとされている。

今回, CCA と考えられた 1 症例を経験し, 手指の屈曲拘縮に対して手術を施行する機会を得たので報告する。

川崎医科大学 形成外科
〒701-01 倉敷市松島 577

Department of Plastic and Reconstructive Surgery,
Kawasaki Medical School: 577 Matsushima, Kurashiki,
Okayama, 701-01 Japan

* 川崎医科大学附属川崎病院 形成外科

Department of Plastic and Reconstructive Surgery,
Kawasaki Hospital, Kawasaki Medical School

症 例

症 例：12歳，男

主 訴：手指の屈曲拘縮（伸展障害）。

既往歴：特記すべきことなし。

家族歴：妹はウィルムス腫瘍にて6歳で死亡。

現病歴：生下時より四肢の屈曲拘縮を認めていたが日常生活に支障を来すことがないため放置していた。学校検診にて診察を勧められ当科を受診した。

現 症：身長165cm，体重49kg，知能正常，四肢はほっそりとして細長く，両肘・左膝関節に10～20度の伸展障害，体幹では軽度胸郭変形および亀背を認めた (Figs. 1, 2)。指趾は細長く，両拇指は内転位をとり，両側の示指から小指の近位指節間関節に屈曲変形があり，右小指，左示指・小指に強い変形が見られた。中手骨指数は9.9であった (Figs. 3, 4)。耳介は耳輪上方部の立ち上がり平坦で，耳甲介艇の狭小化

を認めた。以前より軽度の近視を指摘されていたが，その他の眼病変はなく，心血管系に異常はなかった。以上よりCCAと診断した。

手 術

家族の希望により右小指に対してのみ施行した。指尖部に茎をもつ“コ”の字形の切開で皮弁を挙上した。皮下には fibrous substrata²⁾と思われる線維性組織が存在し，これを切離したが改善は得られなかった。また，神経血管束は指の中央へ偏位していた。さらに深部では浅指屈筋腱停止部が扇状に広がっていたため，両側より約5mmずつ切開し，十分な他動的伸展が可能となった。皮膚欠損部には足底より遊離植皮を行った。術後は屈曲防止のため約3カ月間，スプリントを用いた。術後7カ月，十分な伸展が得られ，特に問題は生じていない (Fig. 5-a, b)。

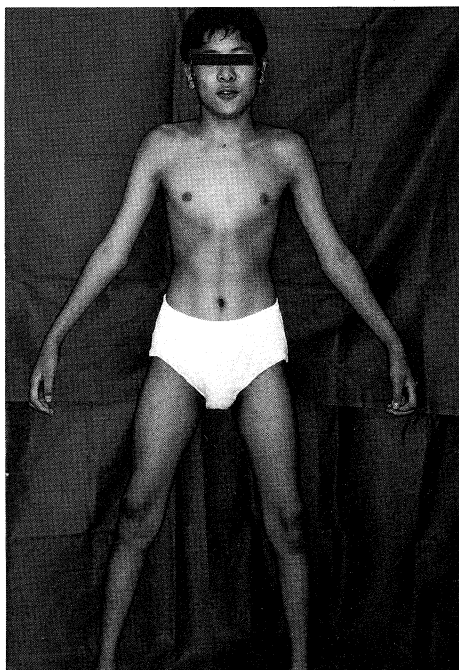


Fig. 1. Anterior view of the whole body shows dilichostenomelia and deformity of thorax.



Fig. 2. Minimum kyphosis and deformity of thorax are observed.

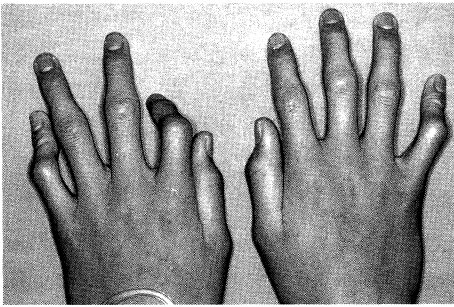


Fig. 3. Arachnodactyly and flexion contractures of PIP joint are observed. Severe contracture is seen at left index, left little and right little fingers.

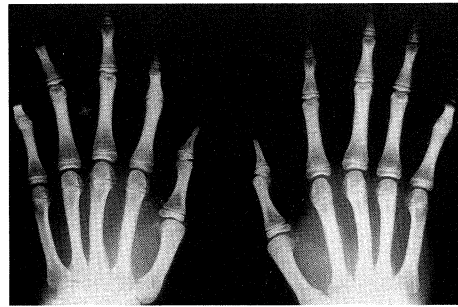
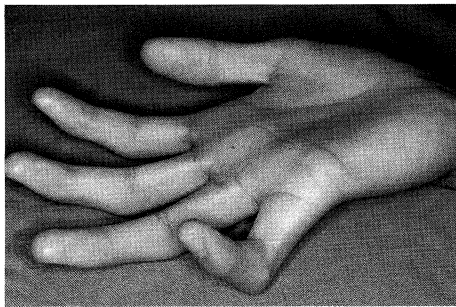
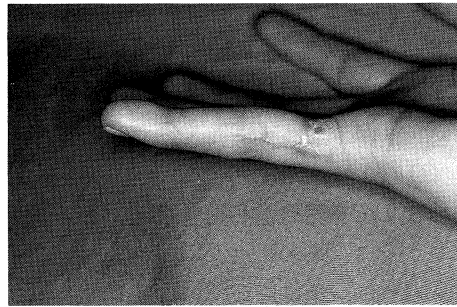


Fig. 4. Anteroposterior roentgenogram of hands shows elongation of proximal phalanges and metacarpals. Metacarpal Index was 9.9.



a



b

Fig. 5. a. Preoperative view. b. 7 months after operation. Flexion contracture of right little finger was improved.

考 察

CCAはマルファン症候群と臨床的に類似しているが、明らかに区別し得る新しい疾患単位として記載された。その診断は上記主症状により比較的容易であるが、報告数の増加に伴い、多くの合併症状が認められるようになってきた。CCAの原因は不明な点が多く、遺伝形式については、多くは常染色体優性遺伝であるが不完全浸透を示すため表現型は症例によりかなり差があるようである。

本症例の場合、生下時から肘・膝・指関節などの多発性関節拘縮が存在し、拘縮は伸展障害が主で、屈曲は正常であった。すべての関節拘縮は成長とともに軽快し、改善傾向が認められる点はCCAの特徴である。しかし、X線像で屈

指症の典型例に認められる形態は観察できなかった。

指関節の拘縮原因に関しては皮膚および皮下組織の短縮、浅指屈筋腱の異常、lateral digital sheetの肥厚³⁾などが述べられている。このため治療方法は乳児期のスプリント療法のみで伸展可能なもの、手術では皮膚のZ-形成術のもの、腱の部分切開や切離を要するものなどさまざまである。

蜘蛛状指の診断は視診のみでも可能であるが、不全例ではX線上の骨計測や各種徴候の判別が必要となる。これらのうちよく利用されているのは第2～5中手骨の長さとその中心点の幅の比を平均した値を示した中手骨指数(Metacarpal Index)で、本例では9.9と高値であった⁴⁾。その他、基節骨指数、手首徴候、拇指徴候などがあり補助診断には有用である。発生機序につ

いては骨膜異常による骨伸長抑制作用の低下、骨端線の軟骨過形成などが述べられているが明らかにされていないようである。

外見上、細長い四肢として観察するのは管状骨の長軸方向への異常発育によるもので、同時に四肢筋肉の萎縮や皮下脂肪組織の発育不良、骨年齢の促進などが認められる。

脊柱変形に関して、Bealsらが最初に報告した身体的特徴には側彎のみが記載されている。その後、我々の症例のように後彎のみが認められることも多く、現在では後側彎が一般的になっている。通常、進行性で、乳児期に後彎、幼児期以降に側彎が著名となる。

耳介の変形は耳輪が後方に突出し扁平で、対輪が大きく複雑なくびれを生じ耳甲介をふさぐ特有な変形で“Crumpled ear”と呼ばれている。この変形は加齢とともに改善されるようで、本例では耳輪の立ち上がり平坦で後方へ長く、耳甲介艇の狭小化を認めたが完全なクシャクシャ耳ではなかった。

遺伝形式は常染色体優性遺伝を示すが単発例も存在する。この症例では両親、兄弟には同一疾患は認められず、近親者については家族の協力が得られず詳細は不明であるが、おそらく単

発例ではないかと考えられる。

その他、CCAの併発変形としてよく見受けられる頭蓋変形、小顎症、小口症、高口蓋、手・肩・股・足関節の関節拘縮、膝蓋骨高位、内反足・内転足などを含めた彎曲足は認められなかった。

鑑別疾患としてマルファン症候群 (Marfan syndrome)、ホモシスチン尿症 (Homocystinuria)、先天性多発関節拘縮 (Arthrogryposis multiplex congenita) などがあるが、特に、マルファン症候群との鑑別は生命予後の点で重要視されている。以前よりCCAは心血管系病変や眼病変を伴わないと言われてきたが、最近では、心血管系病変を伴う症例^{9)~8)}やマルファン症候群に合併した症例^{9)~10)}の報告もある。両者は異なる疾患ではなく同一の結合組織異常の表現型の違いにすぎないと述べている報告¹⁰⁾もあり、今後の検討が必要と考えられる。

本論文の要旨は第25回日本形成外科学会中国四国支部学術集会 (1993年2月7日、松江)において発表した。

なお、本症例は川崎医科大学附属川崎病院形成外科において経験したものである。

文 献

- 1) Beals RK, Hecht F: Congenital contractural arachnodactyly, A heritable disorder of connective tissue. *J. Bone Joint Surg.* 53(5): 987-993, 1971
- 2) Miura T: Non-traumatic flexion deformity of the proximal interphalangeal joint, its pathogenesis and treatment. *Hand* 15(1): 25-34, 1983
- 3) 田中寿一, 中野利彦, 山下仁司, 根来秀明, 中野謙吾: 先天性拘縮性クモ状指症の1家系. 整災外 31: 295-301, 1988
- 4) 伊東重光, 小崎 武, 磯村思无, 加藤 宏, 鬼頭昌康, 藤田武史, 東郷市太郎: Marfan 症候群の早期診断. *小児臨* 23(2): 79-89, 1978
- 5) 河村 司, 清水 隆, 原田昌範, 藤原 直, 河田政明, 宮沢佑二, 田中 徹: VSDを合併する Congenital contractural arachnodactyly syndrome (Beals syndrome) の1乳児例. *Jpn. Circ. J.* 46(Suppl. III): 528, 1982
- 6) 村尾明子, 岩本さちみ: Contractural arachnodactyly syndrome (Beals syndrome) の1例. *日小児会誌* 90(6): 1430-1431, 1986
- 7) 渡 徹, 石沢 瞭, 小池一行, 赤木美智男, 仲本雅哉, 小林 順: 心奇形を合併した Beals 症候群の2例. *日小児循環会誌* 5(1): 108, 1989

- 8) 森内浩幸, 山崎士郎, 山下 浩, 上原 豊, 中山雅彦, 辻 芳郎, 新川詔夫: 心血管病変を合併した congenital contractural arachnodactyly の2症例および既報告例108例の文献的考察. 小児科 31(11): 1301—1306, 1990
- 9) 相羽 純, 全 勇, 高見沢邦武, 間門和夫, 安藤正彦, 高尾篤良, 東館雅文, 高梨吉則, 今井康晴: Congenital contractural arachnodactyly を伴った Marfan 症候群の1剖検例. Jpn. Circ. J. 46(Suppl. III): 579, 1982
- 10) 日比成美, 大塚拓治, 山本 稔, 中院秀和, 小田部栄助: 先天性多関節拘縮症を合併した新生児マルファン症候群の1例. 小児診療 48(5): 46—49, 1985