

先天性腕橈骨癒合症の特徴

長沼 靖 佐竹 寛史 花香 直美 丸山 真博 高木 理彰
山形大学整形外科

The Features of Congenital Radiohumeral Synostosis

Yasushi Naganuma Hiroshi Satake Naomi Hanaka Masahiro Maruyama Michiaki Takagi
Department of Orthopaedic Surgery, Yamagata University Faculty of Medicine

目的：先天性腕橈骨癒合症（CRHS）について調査すること。

対象と方法：当科を受診した CRHS 7 例 11 肘を対象とし、性別、初診時月齢、基礎疾患、および罹患肘の強直角度を調査した。

結果：男児 3 例、女児 4 例、初診時平均月齢 8 か月であった。基礎疾患は尺側列形成障害が 2 例、ダウン症候群が 1 例、Antley-Bixler 症候群（ABS）が 3 例、このうち 2 例はシトクロム P450 オキシドレダクターゼ（POR）異常症のためホルモン補充を必要とした。罹患肘の平均強直角度は、尺側列形成障害がある例では 41°、ない例では 69°であった。

考察：CRHS において癒合腕橈関節の強直角度は、尺側列形成障害がある例は 45°以下、ない例は 45°以上と報告されており、本調査ではそれぞれ 43°以下、49°以上であった。ABS は POR 異常症が原因の一つであるが、ホルモン補充療法が不要な軽症例もみられた。

【緒言】

先天性腕橈骨癒合症は、日本手外科学会手の先天異常分類マニュアル¹⁾において、尺側列形成障害、または先天性骨癒合に分類されるが、これらの特徴の差異は明らかではない。また先天性腕橈骨癒合を含む多発性骨癒合を特徴とした Antley-Bixler 症候群（ABS）は、遺伝子変異が関与した例が報告されている²⁾。今回は当科で経験した先天性腕橈骨癒合症について調査を行い、その特徴について報告することを目的とした。

【対象と方法】

対象は 2004 年 4 月から 2015 年 3 月までに当科を受診し、先天性腕橈骨癒合症を認めた 7 例 11 肘とした。調査項目は性別、初診時月齢、経過観察期間、罹患側、患児家族の主訴、基礎疾患、家族歴、患肢およびその他の四肢に合併した先天異常の有無と内容、および罹患肘の上腕骨と橈骨の骨軸のなす角度（強直角度）とした。強直角度は、単純 X 線肘側面像で計測した。

【結果】

症例は男児 3 例、女児 4 例、初診時平均月齢は 8 か月（3～18 か月）、平均経過観察期間は 5.3 年（1～10 年）であった。両側罹患は 4 例、片側罹患は右 2 肘、左 1 肘であった。患児家族の主訴は罹患肢の低形成が 2 例、肘の強直が 5 例 9 肘であった。基礎疾患は、尺側列形成障害が 2 例、ダウン症候群が 1 例、ABS が 3 例、ABS が疑われたが確定されて

いない症例が 1 例であった。ABS の 3 例中 2 例はシトクロム P450 オキシドレダクターゼ（POR）異常症のためホルモン補充療法が行われていた（表 1）。家族歴では、四肢の先天異常や POR 異常症は確認できなかった。患肢に合併した先天異常は母指低形成が 1 例、尺側列形成障害の症例は 3 指列欠損、4 指列欠損がそれぞれ 1 例であった（表 1）。3 指列欠損の症例では橈側指の合指がみられた。その他の四肢の先天異常は両側第 4 趾の低形成が 1 例にみられた（表 1）。罹患肘の平均強直角度は尺側列形成障害がある 2 例 2 肘で 41°（38°、43°）、尺側列形成障害がない 5 例 9 肘で 69°（49～79°）であった。

【症例供覧】

症例 1：初診時月齢 5 か月の女児。右の尺側列形成障害で、3 指列欠損、橈側指の合指、腕橈骨癒合、および腕尺骨癒合を認め、腕橈骨癒合関節の強直角度は 43°であった（図 1）。手関節の運動制限はなかった。

症例 3：初診時月齢 3 か月の男児。ABS、POR 異常症がありホルモン補充療法が行われていた。両側で腕橈骨癒合があり、強直角度はいずれも 76°であった。肘以外の上肢の先天異常や運動制限はなかったが、両側第 4 趾の低形成がみられた（図 2）。

症例 6：初診時月齢 7 か月の女児。両側の腕橈骨癒合と腕尺骨癒合があり、腕橈骨癒合関節の強直角度は 76°と 79°であった。初診時に頭蓋骨癒合を認めたが、その他の筋骨格異常や先天異常はなかった（図 3）。

Key words :congenital radiohumeral synostosis（先天性腕橈骨癒合症）、Antley-Bixler syndrome（Antley-Bixler 症候群）、Cytochrome P450 oxidoreductase deficiency（POR 異常症）

Address for reprints : Yasushi Naganuma, Department of Orthopaedic Surgery, Yamagata University Faculty of Medicine, 2-2-2 Iida-nishi, Yamagata 990-9585 Japan

表1 症例一覧

症例	初診時月齢 (月)	性別	罹患側	基礎疾患	合併した四肢先天異常	強直角度 (°)	
						右	左
1	5	M	右	URD*	3 指列欠損	43	-
2	11	F	左	URD*	4 指列欠損	-	38
3	3	M	両	ABS** POR***	両側第 4 趾低形成	76	76
4	4	M	両	ABS** POR***	—	71	65
5	6	F	両	ダウン症	—	53	49
6	7	F	両	ABS** ?	—	79	76
7	18	F	右	ABS**	—	63	-

*URD: 尺側列形成障害

**ABS: Antley-Bixler 症候群

***POR: POR 異常症

平均 URD* あり: 41
URD* なし: 68

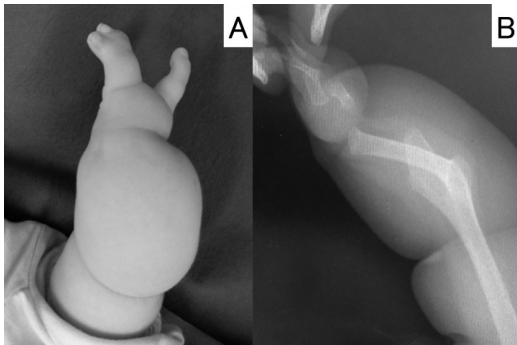


図1 症例1. 月齢5か月男児.

A: 肉眼写真. 尺側指3本の欠損があり, 橈側指に合指がみられる.

B: 単純X線. 腕橈骨癒合, 腕尺骨癒合, および尺骨低形成を認める. 癒合腕橈関節の強直角度は43°である.

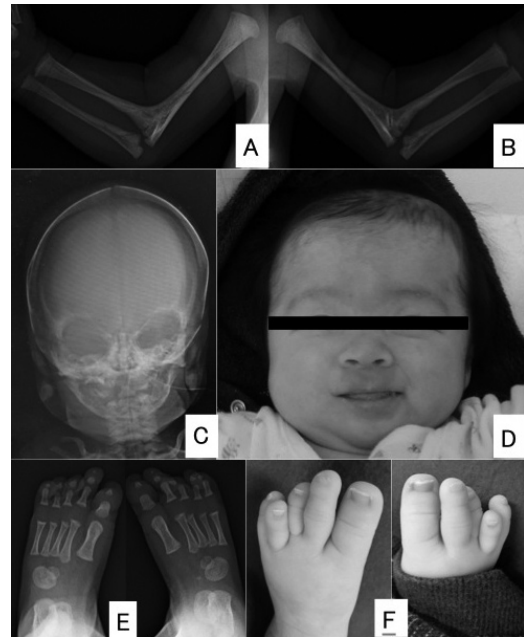


図2 症例3. 月齢3か月男児. A: 右肘側面, B: 左肘側面, C: 頭部正面の単純X線.

両側の腕橈骨癒合, 頭蓋骨癒合を認める. 癒合腕橈関節の強直角度はいずれも76°である.

D: 顔面中央部の低形成を認める. E, F: 足正面の単純X線と肉眼写真. 両側第4趾の低形成を認める.

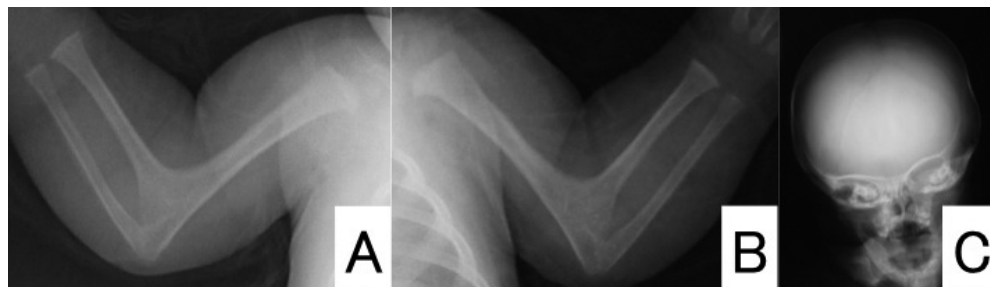


図3 症例6. 月齢7か月女児.

A: 右肘側面, B: 左肘側面, C: 頭部正面の単純X線. 両側の腕橈骨癒合, 腕尺骨癒合, 頭蓋骨癒合を認める. 癒合腕橈関節の強直角度は右76°, 左79°である.

【考 察】

Antley-Bixler 症候群は腕橈骨癒合，頭蓋骨癒合や後鼻孔閉鎖など主として骨癒合が多発する症候群である⁴⁾。また Flück らは Antley-Bixler 症候群の一部の症例は POR 異常症がありホルモン補充療法を必要とすること，POR 遺伝子の変異の程度によりステロイド合成能が異なるためホルモン補充療法を必要としない例の存在も報告した²⁾。当科で経験した先天性腕橈骨癒合症 7 例中 3 例は Antley-Bixler 症候群と診断され，2 例は POR 異常症のためホルモン補充療法が必要としたが，1 例はホルモン補充療法を必要としなかった。また症例呈示した 1 例（症例 6）は両側の腕橈骨癒合，腕尺骨癒合，および生後 7 か月での頭蓋骨癒合を認め，Antley-Bixler 症候群が疑われたが，その他の異常を認めず Antley-Bixler 症候群の確定診断には至らなかった。ホルモン補充療法が不要であった例および両側の腕橈骨癒合，腕尺骨癒合，頭蓋骨癒合を認めた例は，ステロイド合成能を維持した軽症の POR 異常症であった可能性が考えられた。

McIntyre らは過去の文献から，先天性腕橈骨癒合症の罹患肘の強直角度は，尺側列形成障害がある場合は 45° 以下，ない場合は 45° 以上であることを報告している³⁾。本調査でも罹患肘の強直角度は尺側列形成障害がある例は 43° 以下，ない例は 49° 以上であり，過去の報告と同様の結果を示した。

【結 語】

1. 先天性腕橈骨癒合症 7 例 11 肘の基礎疾患と罹患肘の強直角度について調査した。
2. 基礎疾患は尺側列形成障害が 2 例，ダウン症候群が 1 例，Antley-Bixler 症候群 3 例中 2 例はホルモン補充が必要な POR 異常症であった。
3. 罹患肘の強直角度は，尺側列形成障害がある例は 43° 以下，ない例は 49° 以上であった。

【文 献】

- 1) Iba K, Horii E, Ogino T, et al : The classification of Swanson for congenital anomalies of upper limb modified by the Japanese Society for Surgery of the Hand (JSSH). *Hand Surg.* 2015 ; 20 : 237-50.
- 2) Flück CE, Tajima T, Pandey AV, et al : Mutant P450 oxidoreductase causes disordered steroidogenesis with and without Antley-Bixler syndrome. *Nat Genet.* 2004 ; 36 : 228-30.
- 3) McIntyre JD, Benson MK : An aetiological classification for developmental synostoses at the elbow. *J Pediatr Orthop B.* 2002 ; 11 : 313-9.
- 4) 梶井 正, 黒木好和, 新川詔夫: Antley-Bixler 症候群. 先天奇形症候群アトラス. 南江堂. 東京. 1990 ; 70-1.