

FOP患者に生じる二次的外傷とその予防策

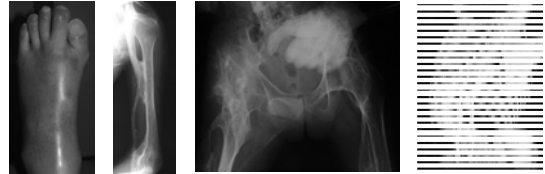
東京大学リハビリテーション部 芳賀信彦

Dept. of Rehabilitation Medicine
Graduate School of Medicine
The University of Tokyo

進行性骨化性線維異形成症 Fibrodysplasia Ossificans Progressiva : FOP

進行性の軟部組織骨化
母趾の変形・短縮

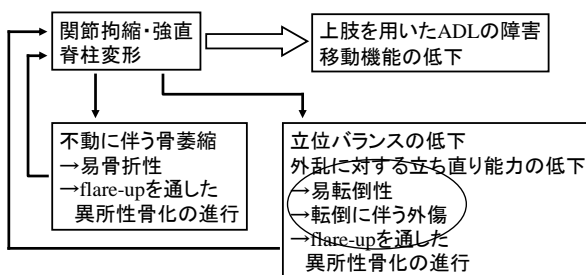
関節拘縮・強直
脊柱変形
開口障害



- ✓骨化は筋肉、筋膜、靭帯、腱に生じる
- ✓外傷(注射・手術)を契機とすることが多い
- ✓flare-up(炎症性の軟部組織腫脹)に引き続いて骨化を生じる

Dept. of Rehabilitation Medicine
Graduate School of Medicine
The University of Tokyo

FOPにおける障害構造



Dept. of Rehabilitation Medicine
Graduate School of Medicine
The University of Tokyo

症例1 14歳男性

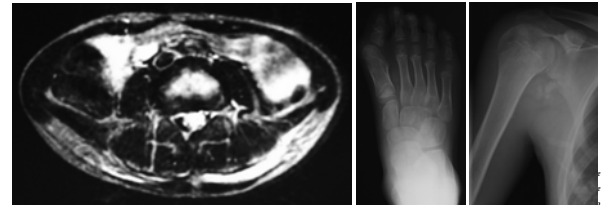
家族歴:父親に外反母趾

受傷までの経過:

7歳 頭痛、嘔気、嘔吐があり、近医で髄膜炎を疑われ、髄液検査。
2週半後に穿刺部周囲に径8cm大の硬結。その後2ヶ月の間に頭側へ移動し、徐々に吸収。

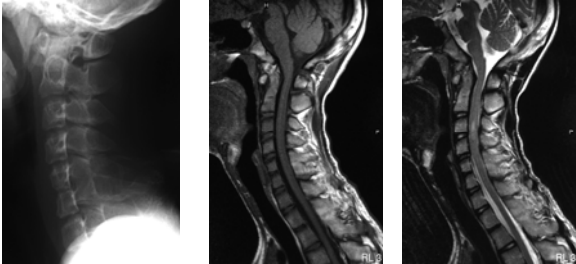
軟部腫瘍を疑われ、発症後4ヶ月で初診。外反母趾もありFOPの診断。
以後、大きな外力を避けるよう指示し、比較的緩徐な経過。

12歳 誘因なく右膝屈曲拘縮出現。



現病歴:

14歳 鉄棒より転落。一時、四肢が動かず。近医へ救急入院。
MMT: 三角筋[3/3]、上腕二頭筋[4/4]。両母指しびれ。
中心性頸髄損傷の診断にて、ステロイド大量療法+安静臥床。
3日で筋力は完全に回復し、1週間で退院。退院後、母指しびれも消失。
(脊髄振盪?)



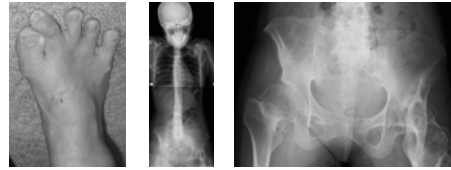
歩行が安定しているため、転倒に注意するよう指導し、経過観察中
Dept. of Rehabilitation Medicine
Graduate School of Medicine
The University of Tokyo

症例2 35歳女性

家族歴: 特記すべきことなし。

受傷までの経過:

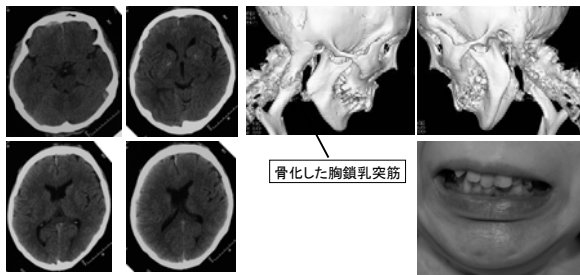
- 3ヶ月 出生時からの斜頸位を主訴に大学病院整形外科受診。筋の骨化を指摘。
1歳1ヶ月時、5歳時に斜頸の手術を行うもすぐに再発(再骨化)。
- 6歳頃 転倒し腰部打撲後に、傍脊柱筋の骨化。米国の小児病院にてFOPの診断。
- 20歳 外傷後に左下肢の可動性が低下。以後、大関節の拘縮が徐々に進行。
- 30歳 路上で転倒し、頭蓋骨陥没骨折にて大学病院入院。
- 34歳 歩行能力が著しく低下し、初診。段差のない平地のみ四点杖にて歩行。
- 35歳 右側へ転倒し顔面に裂創。10日後に右肩周囲から上肢の腫脹を生じ、
肘関節の可動域低下、前腕以下の筋力低下・知覚障害



Dept. of Rehabilitation Medicine
Graduate School of Medicine
The University of Tokyo

現病歴:

35歳 自宅で転倒し、前頭部を打撲。意識消失なし。近医へ救急入院。
前頭葉出血・クモ膜下出血の診断で、保存的治療。
神経症状を残さずに退院。
1ヵ月半後より下顎から頸部の腫脹、開口制限の進行。薬物治療開始。



CT(受傷後2時間)

骨化した胸鎖乳突筋
ACVR1 617G>Aの遺伝子変異確認
(J Hum Genet, 2007)

Dept. of Rehabilitation Medicine
Graduate School of Medicine
The University of Tokyo



➢ 杖先をトルネードチップに変更
➢ 接地面を広げ、杖が自立可能に

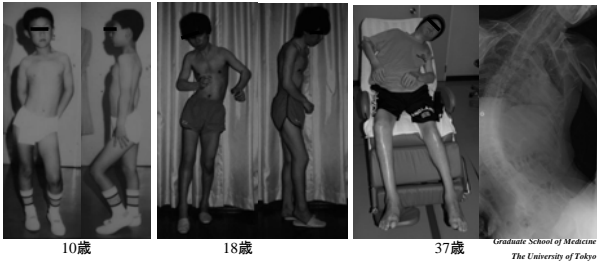
Dept. of Rehabilitation Medicine
Graduate School of Medicine
The University of Tokyo

症例3 34歳男性

家族歴: 特記すべきことなし。

受傷までの経過:

10歳 腹部を蹴られてから左股関節痛、跛行出現。1ヶ月の経過で股関節拘縮。
近医で膝に異所性骨化を指摘され初診。FOPの診断。
以後、徐々に大関節の拘縮が進行し、移動能力も低下。



10歳

18歳

37歳

Graduate School of Medicine
The University of Tokyo

現病歴:

34歳 介助を受けた際に、右上腕骨骨折。
近医で創外固定器を用いた骨接合術。
40歳 自宅ではベッド、外出は電動車椅子。
1日数分間、杖と介助で歩行練習。



ACVR1 617G>Aの遺伝子変異確認
(J Hum Genet, 2007)

Dept. of Rehabilitation Medicine
Graduate School of Medicine
The University of Tokyo

Glaser DL, et al: *Clin Orthop Relat Res* 346, 1998

Catastrophic falls in patients who have fibrodysplasia ossificans progressiva
アンケートに回答した112名の患者のうち1名が頭部外傷で死亡
転倒後に67%でflare-upを生じ、うち93%で可動域制限、79%で永続的機能低下

TABLE 2. Injury Profile From Falls

Injury	Injury Rate as a Result of Falls	
	Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (%)	Control (%)
Head		
Severe head injuries	43	32
Forehead/head laceration	11	31*
Neck		
Fractures of neck	7	0
Soft tissue injury	4	4
Jaw injury	11	4
Back/neck injury	31	8*
Upper extremity		
Fractures	1	4
Soft tissue injury	9	4
Lower extremity		
Fractures	40	35
Heterotopic ossification	13	20
Shoulder/humerus	1	0
Elbow/humerus	6	4
Wrist/finger	5	12
Soft tissue injury	2	4
Lower extremity	10	8
Fractures	41	27
Soft tissue injury	9	10
Hip/femur	4	0
Knee/heel	1	0
Ankle/foot	4	10
Soft tissue injury	14	20

*Significant difference, P < 0.05.



“Self-perpetuating fall cycle”
(自己永続的転倒サイクル)

Dept. of Rehabilitation Medicine
Graduate School of Medicine
The University of Tokyo

Levy CE, et al: *Clin Rev Bone Miner Metabol* 3, 2005

Rehabilitation for individuals with fibrodysplasia ossificans progressiva
歩ける患者: 歩行の安定のため、靴、杖、歩行器の工夫が必要



4th International Symposium on FOP 2007 (IFOPA HPより)

Dept. of Rehabilitation Medicine
Graduate School of Medicine
The University of Tokyo