

## 進行性骨化性線維異形成症 (FOP) の母趾変形の特徴

研究分担者 中島康晴 九州大学整形外科講師

研究要旨 FOP は筋肉内注射や外科的治療などの医療行為で骨化が急速に進行する特徴のため、早期診断が重要となる。唯一生下時より存在すると言われる母趾変形について 14 例 28 足を対象に調査を行った。母趾に変形を認めなかった例は 1 例 2 足 (9 歳、女兒) のみであり、他の 13 例 26 足では母趾の短縮または外反が存在しており、その変形は基節骨の変形と末節骨との癒合、中足骨の変形によって形成されていた。

### A. 研究目的

FOP は筋肉内注射や外科的治療などの医療行為で骨化が急速に進行する場合があります、早期診断が重要となる。最終的診断は ALK2 の遺伝子変異を同定することによってなされるが、その最初の手がかりとして、生下時より存在する母趾変形の存在が注目される。本研究の目的は、日本人 FOP の母趾変形を肉眼的および X 線学的に検討し、その頻度および各骨の変形の詳細を明らかとすることである。

### B. 研究方法

対象は FOP と診断された 14 例 28 足である。全例遺伝子検索により Activin A receptor (ACVR1) 遺伝子の突然変異が確認されている。男性 8 例、女性 6 例であり、調査時の年齢は平均 15.2 歳 (1~34 歳) であった。

母趾変形に関する肉眼的所見として母趾短縮および外反母趾変形を評価した。母趾の短縮は、その先端が第 2 趾の DIP 関節よりも近位に存在することを目安とした。外反母趾変形は、母趾が外反することによってその先端が第 2 趾と重複してしまう状態をもって変形ありとした。

X 線学的所見：外反母趾の指標として、外反母趾角 20 度以上、第 1.2 中足骨間角度

10 度以上を外反母趾とした。基節骨・中節骨の変形は一様でないために、その形態を述べた。また末節骨との癒合の有無を記録した。母趾中足骨の遠位の形状の変化および骨棘の形成を記録した。

(倫理面での配慮)

東京大学医学系研究科の倫理委員会の承認を得た。

### C. 結果

肉眼的母趾変形

母趾の短縮は高頻度に認められ、28 足中 24 足 85.7% で認めた。また外反母趾も 28 足中 23 足 82.1% に存在していた。肉眼上明らかな短縮や外反変形を認めなかった例は 10 歳女兒の 1 例 2 足のみであった。今回の検討で母趾そのものや爪の欠損を認めた例はなかった。また他の足趾の欠損を認めた例もなかった。

X 線学的検討

基節骨変形：母趾に変形を認めた全例 (13 例 26 足) で基節骨の異常が存在していた。その変形は一様ではなく、三角状に変形するものから台形の形状を示すものまでさまざまであった。多くの基節骨は小さく、中足骨軸の延長よりも内側に位置している場合が多い。基節骨と末節骨との癒合は 14 足 50% で認められた。この癒合は 10 歳以上の

群では80%に認められ、年齢が高いほど癒合率が高かった。また骨棘の形成も10足35%で出現し、この増殖性変化も年齢とともに増加していた。

中節骨変形：中足骨の短縮は18足で、遠位端での変形が多く、先細り状になっているものが多い。骨棘形成を8足に認めた。

#### D. 考察

本研究ではFOPの早期診断につながる身体所見として、日本人FOP症例14例の母趾変形を肉眼的およびX線学的に調査を行った。1例をのぞき、なんらかの母趾変形が存在し、母趾短縮が85.7%、外反母趾が80%に認めた。X線学的には基節骨の変形は多彩な形状を示し、高頻度に存在した。中足骨の多くは短縮し、その遠位端で変形していた。

母趾変形を形成する要素は基節骨および中足骨の変形である。変形のvariationは多かったが、基節骨の多くは小さく、やや内側に位置していることが多かった。また三角状に変形している例ではその末梢の骨を外側に向けさせていた。上記の変形により外反母趾が形成されており、中足骨の遠位端での先細りの変形がさらに母趾全体を外反させていた。

母趾変形は生下時から存在することで、早期診断に重要な所見である。今回の検討でも93%の症例に短縮もしくは外反という母趾変形が存在しており、その診断的価値は高い。過去の報告では母趾変形も年齢とともに変化する場合が多いことを報告しているため、唯一明らかな変化がなかった10歳女児の症例も、成長するに従ってなんらかの変形を呈するかもしれない。実際、20歳以降の例は母趾関節周囲に骨棘の旺盛な

形成が確認されるが、10歳以前の症例にはそのような変化が少なかった。

#### E. 結論

本研究ではFOPの早期診断につながる身体所見として、日本人FOP症例14例の母趾変形を肉眼的およびX線学的に調査を行った。母趾の短縮および外反はほとんどの例で存在しており、変形は基節骨の変形と末節骨との癒合、中足骨の変形によって形成されていた。母趾変形は生下時より存在し、FOPの早期診断に重要な所見である。