

進行性骨化性線維異形成症（FOP）の母趾変形調査

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ため、早期診断が重要となる。母趾変形について16例31足を対象に調査を行った。31足（93.5%）で何らかの母趾変形を認め、母趾の短縮または外反が主な変形であった。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16例31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8例であり、調査時の年齢は平均17.3歳（1～37歳）であった。1例、1足は過去の手術歴のため、除外した。

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。

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、およびその年齢の影響を調査した。ま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

何らかの母趾変形は29足（93.5%）に認められた。母趾短縮と外反母趾は最も典型的な所見であり、それぞれ20足（64.5%）、22足（71.0%）に認めた。母肉眼上明らかな短縮や外反変形を認めなかった例は10歳女児の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

外反母趾角：外反母趾角は平均19.7度、第1.2中足骨間角度は平均8.5度で外反母趾

角 20 度以上または第 1.2 中足骨間角度 10 度以上を満たす例は 22 足 (71.0%) に上った。外反母趾は年齢による変化は認められなかった。基節骨変形：基節骨の変形は一樣ではなく、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ことが多い。基節骨と末節骨との癒合は 14 足 45.2% で認められた。この癒合は 15 歳以上の群では 93.3% に認められ、年齢が高いほど癒合率が高かった。

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 16 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、母趾短縮および外反母趾が典型的な所見であった。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、15 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 16 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。

F. 健康危険情報

特記すべきことなし。

G. 研究発表

1. 論文発表

Nakashima Y, Haga N, Kito H, Kamizono J, Tozawa K, Katagiri T, Susami T, Fukushi J, Iwamoto Y.

Deformity of the great toe in fibrodysplasia ossificans progressiva
J Orthop Sci. 15(6): 804-809, 2010

中島康晴, 芳賀信彦, 鬼頭浩史, 神菌淳司, 片桐岳信, 須佐見隆史, 戸澤興治, 福士純一, 岩本幸英

進行性骨化性線維異形成症の母趾変形の特徴

第 21 回日本整形外科学会 骨系統疾患研究会記録集. 19-22, 2010

2. 学会発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし