

キャンベル整形外科手術書（全 11 巻）〔原著第 10 版〕  
第 3 巻 非外傷性軟部組織疾患／先天異常／骨軟化症  
2004 年 7 月 1 日 初版第 1 刷発行  
原著編集者＝S. テリー・カナリ  
総監訳者＝藤井克之  
編集者＝安井夏生  
発行人＝ステイヴン・トローズ  
発行所＝エルゼビア・ジャパン株式会社  
〒106-0044 東京都港区東麻布 1-9-15 東麻布 1 丁目ビル  
電話 (03) 3589-5024 (出版部)  
(03) 3589-5290 (出版営業部)  
URL <http://melseviedapan.com/>  
印刷＝三報社印刷株式会社  
製本＝中條製本工場

## 長管骨の先天性欠損症の項より抜粋 (P143～150)

1961 年に Frantz と O'Rahilly が初めて、先天性長管骨欠損症の問題に対する科学的アプローチ法を考案した。彼らが考案した分類系は広く用いられており、欠損症を欠損部位によって末端欠損症と中間欠損症に分類している。末端欠損症では、該当する部位よりも遠位の器官が失われている (図 26-65A)。中間欠損症では、中間部分が欠損しているが、遠位部分は存在する (図 26-65B)。末端欠損症と中間欠損症はさらに横軸性と縦軸性に分類される。例えば、手首から完全に手が失われている場合は末端横軸欠損症である。横骨と尺骨がなく完全な手が存在する場合は中間横軸欠損症である。末端縦軸欠損症の 1 例としては、外側の 2 つの趾列も欠損している腓骨欠損症があげられる。腓骨欠損症で正常な足が認められる場合は、中間縦軸欠損症である。

1964 年に Swanson は、American Society for Surgery Of the Hand and the Federation of Societies for Surgery of the Hand の協力を得て、さらに特異的な分類系を考案した。この分類はもともと上肢の欠損症について考案されたものであるが、下肢にも利用することができる。これまでの分類系と同様に、Swanson の分類系は分類学的には有用であるが、治療計画を立てる際には役に立たない。全く同一の異常を有する小児は存在しない。そのため、分類法にかかわらず、それぞれの小児を慎重に評価しなくてはならない。

# 脛骨欠損症

1941年にOttoが最初に報告して以来、脛骨欠損症は、腰骨の先天性縦軸欠損症、脛骨の先天性異形成、傍軸脛骨欠損症、脛骨異形成、脛骨の先天性欠損症または先天性欠如などのさまざまな名称でよばれている。この疾患は実際には、脛骨の完全な欠如（最も重度）から脛骨の軽度の形成不全（最も軽度）までの広範囲の異常が含まれている。推定発生率は新生児100万例につき1例であり、30%の患者において疾患は両側性である。常染色体優性または劣性のいずれかの様式で伝播する家系が報告されているが、通常は散発的に発生する。脛骨欠損症は、少なくとも4つの異なる症候群の1徴候として認められる。この4つの症候群とは、多址症・三址節母址症候群（Werner症候群）、脛骨欠損症・重複址症、脛骨欠損症・裂手／裂足症候群、脛骨欠損症・小肢症・三角短頭蓋症候群である。この症候群の正確な原因は不明だが、SweetとLaneはX染色体上に優性突然変異が存在する脛骨欠損症のマウスモデルについて報告している。

罹患した下腿は短く、近位へ脱臼している場合には、腓骨頭の触知が可能である。足は重度の内反尖足の状態であり、後足部が硬直する（図26-66）。年長の小児において、X線学的に認められない場合であっても、近位の脛骨原基が触知できることがある。膝関節は一般的に屈曲し、変形がさらに重度な場合には、大腿四頭筋の機能不全により膝関節の伸展が不可能になる。大腿四頭筋は膝関節再建の可能性に関する重要な予後決定因子であるため、大腿四頭筋の伸筋機構について慎重に臨床評価を行うことが重要である。大腿骨形成不全が認められることもある。

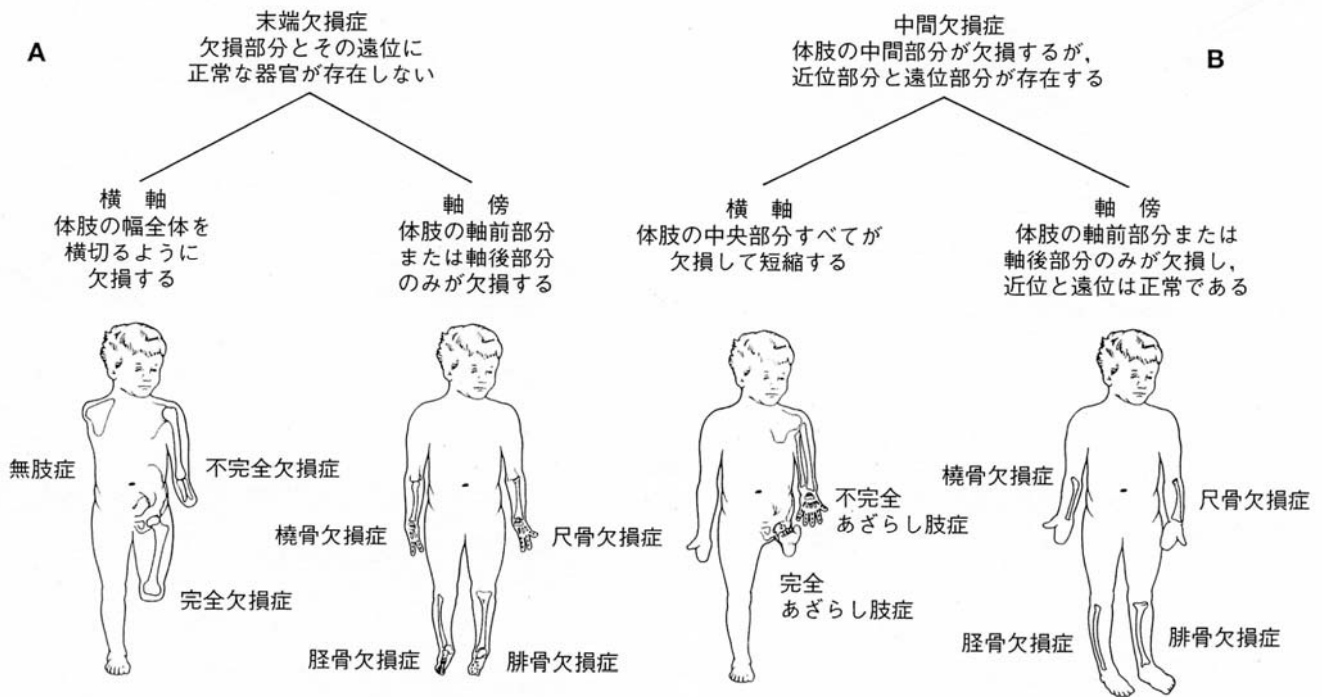
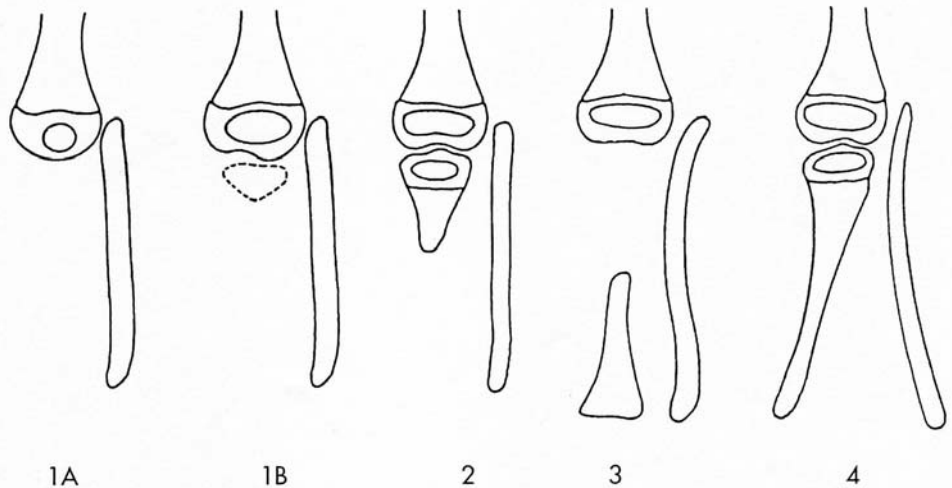


図 26-65 先天性体肢欠損症の Frantz-O' Rahilly による分類。A. 末端欠損症。B. 中間欠損症。  
(Hall CB, Brooks MB, Dennis JF: JAMA 181: 590, 1962 より改変)

図 26-67 脛骨欠損症の分類。

1A 型では腓骨は近位へ脱臼し、X 線像において脛骨は認められず、遠位大腿骨骨端の大きさは正常よりも小さい。1B 型では腓骨は近位へ脱臼し、超音波検査または MRI により、出生時に近位の脛骨原基が認められることがあるが、単純 X 線像では脛骨原基は認めることはできない。2 型では腓骨が近位へ脱臼し、X 線像において正常な外観の膝関節とともに近位脛骨が認められる。3 型では腓骨が近位へ脱臼し、X 線像において遠位脛骨が認められるが、近位脛骨は認められない。4 型はまれであり、腓骨が近位へ移動して遠位脛腓関節が離開する。  
(Jones E, Barnes J, Lloyd-Roberts GC: *J Bone Joint Surg* 60B: 31, 1978 より改変)



### <分類>

脛骨欠損症において最も広く用いられている分類系は Jones, Barnes と Lloyd-Roberts によるものである (図 26-67)。この分類は早期の X 線所見に基づいており、それぞれのタイプに対して治療法が推奨されている。

1A 型では、X 線像において脛骨が完全に欠如しており、遠位大腿骨骨端の形成不全が認められる (正常側と比較して、図 26-68)。1B 型でも、X 線像において脛骨は認められないが、遠位大腿骨骨端の大きさと形状は 1A 型より正常なものである。

1B 型では近位に脛骨の軟骨性原基が存在し、時間が経つと骨化すると考えられるため、1A と 1B の違いは非常に重要である。関節造影法、超音波、MRI などの新しい画像技術によって、1B 型においてこの軟骨性原基が認められている (図 26-69)。時間が経過して 1B 型における近位の脛骨原基が骨化し、2 型になることがある。

2 型では、出生時にさまざまな大きさの近位脛骨が存在する。通常、腓骨の大きさは正常であるが、腓骨頭は近位へ脱臼している (図 26-69A 参照)。

3 型はまれであり、X 線像において近位脛骨が認められないものである。成熟した遠位骨幹端とともに遠位脛骨骨端が認められることもある。しかし、遠位の脛骨原基内では石灰化密度が拡散している場合がある。通常、遠位大腿骨骨端の形成は良好であるが、腓骨の上方先端は近位へ脱臼する。また、遠位大腿骨骨端の大きさは正常であるが、膝関節は不安定である。

4 型もまれであり、脛骨が短縮し、遠位で脛骨と腓骨が離開して腓骨が近位へ移動している (図 26-70)。これは足関節の先天性離開や先天性脛腓離開ともよばれる。

脛骨欠損症では、浅腓骨神経が足関節で終わることがある。足底表面に正常に停止する下腿の筋肉が、1 つの腱へと癒合する傾向がある。距骨と踵骨はたいてい先天的に癒合している。前脛骨動脈は存在せず、足底動脈弓は不完全である。内反足と脛骨欠損症において同様の血管所見が認められることから、原因として血流の減少が示唆される。一般的に、脛骨の発達が最少である場合に関連する異常が最も重度となる。4 型では遠位脛骨骨端が欠如していることがある。

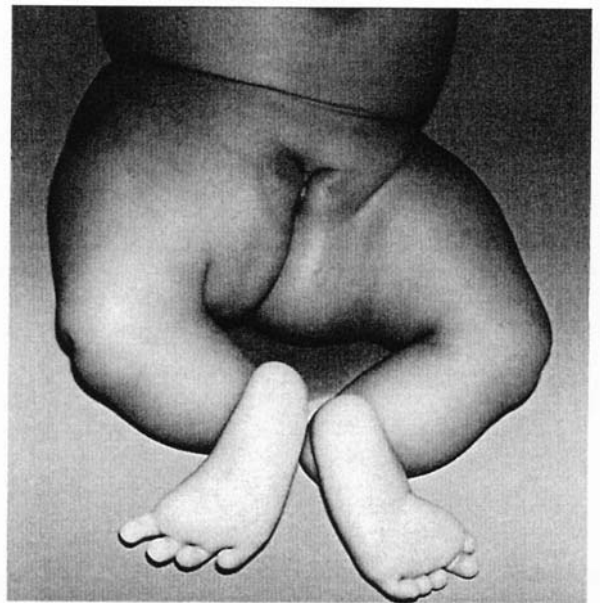


図 26-66 生後 3 カ月の女兒における両側性脛骨欠損症。右足に母趾がなく、重度の内反変形と固定した膝関節の屈曲拘縮が認められる点に注目。

## <治療>

すべての先天性下肢欠損症と同様に、治療目標は下肢の機能を獲得し、正常な下肢と長さが等しくなるようにすることである。外科的治療はX線学的分類と臨床的外観によって異なる。欠損が重度な場合には、通常、治療として切断術と義足を使用したリハビリテーションを行う。1A型は膝関節離断術で治療することが多いが、1B型に対しては膝関節の機能を得るために再建術を実施することが多い。

1A型の治療における選択肢には、膝関節離断術と膝関節再建術（足の切断術を行う場合と行わない場合がある）の2つがある。膝関節離断術を行って大腿義足を装着させる方法が、最も容易であり、多くの場合に最も効果的な治療法である。この方法では1回の手術によって問題が確実に解決する。1A型に対して大腿切断術を行うと、骨断端の過剰成長によって皮膚に問題が発生する可能性があるため、大腿切断術よりも膝関節離断術のほうが適している。大腿骨は十分に成長しないことが多いため、膝関節離断術は最終的に大腿切断術と同等の機能的結果になるだろう。この方法で治療した小児は、ほとんど例外なく、積極的にかつ機能的に義足を使用している。内反尖足を矯正したり膝関節を形成しようとする、手術を繰り返してもうまくいかないことが多い。両側例では下肢長差を考慮せずともよい、足を変形したまま保存することが妥当なこともある。足の切断術を行うとともに膝関節を再建する計画は、切断と温存の中間の成績である。

Brownは、1A型脛骨欠損症患者2例に対する再建術について報告している。彼は、腓骨を脛間窩へ外科的に移動させ脛骨を形成した(図26-71)。1972年にBrownとPohnertは患者40例を対象としてこの手術を行い、そのうち22例では十分な機能が認められ、18例では膝関節の屈曲変形のためにさらに修正手術が必要になったと報告している。Brownは適応について再検討し、1歳未満の小児(6カ月未満が望ましい)であり、身体的に歩行の可能性が認められ、大腿四頭筋機構に機能があり、膝関節の受動伸展が完全に可能である患者を対象にすることとした。

その後、この方法では必ずしも良好な結果を得られないことが報告された。JayakumarとEilert, Schoeneckerら、LoderとHerringによる報告では、50~100%が不良な結果であり、膝関節の不安定性と硬直のために患者のほとんどに再手術が必要であったとしている。Brownの手技で成功するためには、機能的な大腿四頭筋機構が存在すること、屈曲拘縮がないこと、近位の脛骨原基に障害がないことが必要である。最後はむしろ脛腓骨癒合術の適応である。

1B型と2型では機能的膝関節が存在している。大腿四頭筋機構が存在して機能している場合には、膝関節離断術は不要である。この場合、Symeの切断術または遠位再建術と近位脛腓骨癒合術との併用が治療の選択肢となる(図26-72)。腓骨と脛骨を骨癒合させると、1本の直線的な荷重機能軸が形成される。腓骨を脛骨まで移動できない場合では、腓骨は独特に弯曲して肥大し、二次性的変形が発生する。脛骨の下に腓骨を癒合することで、腓骨をより脛骨様の骨に変換できる。骨断端の過剰成長による骨幹の問題を予防し、断端の長さを最大限に保存するために、骨を通過する切断術よりもSymeの切断術のほうが好まれて用いられる。

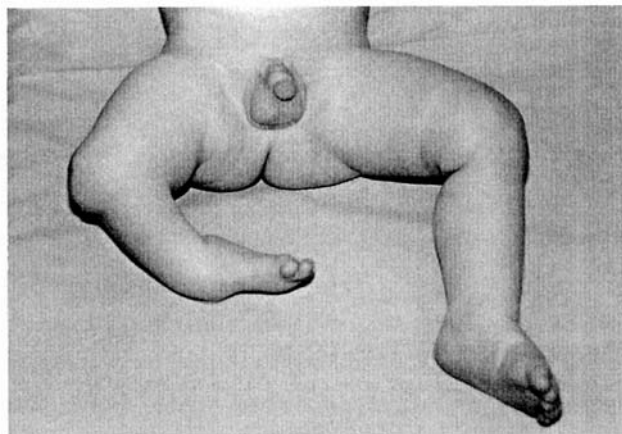


図 26-68 先天性脛骨欠損症 1A型。

脛骨欠損症の治療目標は、脚長の外科的等長化、蹠行性の足の形成、安定した膝関節の獲得である。しかし、下腿延長術、軟部組織の再建術、ギプス包帯の装着といった従来の治療法では、脛骨欠損症患者においてこのような目標を確実に達成できない。このため、治療方針は早期の切断術と義足を使用したリハビリテーションに向かっていた。しかし、四肢再建術に関する Ilizarov の方法が北アメリカに導入されるとともに、2型と4型の病変に対する治療方針は、脚長の補正、航行性の足の形成、機能的可動域を有する安定した膝関節の形成を選択する方向に揺れもどった。1A型と3型に対する主な治療は、未だに早期の切断術と義足を使用したリハビリテーションのままである。

その他の独創的な手技も、腰骨欠損症の小児における再建術に用いられている。同例の大腿骨欠損症を併発する場合は、腓骨遠位大腿骨を関節で固定するか、年少の小児の場合は腓骨を大腿骨と顆間蘭に直接並べて軟骨固定術を実施することができる。これを Syme の切断術と併用することによって、大腿骨のレバーアーム効果が有意に長くなる。

Syme と Boyd の切断術は、義足を使用したリハビリテーションを容易にするための一般的に認められた治療法だが、別の方法も報告されている。家族が足の切断術に対して完全に反対している場合に実施する別の治療法として、下肢長を増加させるために最大限に尖足の位置にして遠位腓骨を距骨へ挿入し、足と足関節の複合体を再建する方法がある (図 26-73A)。この増加した長さを利用して、足に適応するように義足を作製する。

1B型ではX線像で認められなくても膝関節が存在し、2型と同様に機能的再建を行うことが可能である。どちらの型でも近位脛骨断片が存在する。近位脛骨遺残組織の遠位先端の高さで近位腓骨を横切断し、遠位腓骨を移動して脛骨遺残組織と癒合させる方法が推奨されている。Putti は、側側配置を用いた (図 26-73B, C) が、現在では多くの医師が脛骨遺残組織と腓骨との間の端端アライメントを好んで使用している。近位の脛骨原基が骨化してから手術を実施したほうがよいように思われるが、Jones, Barnes と Lloyd-Roberts は、近位脛骨が完全に軟骨性である場合にも安定性を確立できると報告している。2段階目の手術で、義足を使用したリハビリテーションを容易にするための足の切断術を行う。足は長下肢ギプス包帯における固定点になるため、近位腓骨の再建を行っている間は足を保存しておくといよい。

Ilizarov が報告しているような下肢再建に関する新しい手技によって、重度の腰骨欠損症が重度の内反尖足変形と関連している場合であっても下肢の等長化が可能であるかもしれないが、現在では、1B型と2型においては足の切断術と義足を用いた脚長の補正によって最良の結果が得られている。術前に膝関節に重度の屈曲拘縮が存在する場合は、2型であっても膝関節離断術を推奨している医師もいる。近位脛脚骨癒合術は、2型すべてに対して絶対適応ではない。Syme の切断術のみでも義足を用いたリハビリテーションが十分に実施できることを報告している文献もある。しかし、脛骨遺残組織の下に腓骨を移動した場合には、確実な再造形と、最終的に大きな脛骨様の骨が形成されることが期待できる。

3型は極めてまれであり、参考にできる報告は限られているが、Syme または Chopart のいずれかの高さでの足の切断術により治療されている。3型の患者では、通常、膝関節が安定しており、腓骨は近位へ移動している。これらの患者は下腿切断患者と同程度によく機能する。患者によっては脛腓骨癒合術を施行することが可能である。

4型の患者に対しては、それぞれの患者に合った治療を行わなくてはならない。Syme の切断術によって非常に良好な機能がもたらされる。足と足関節を保存するための個々の患者に合わせた足関節再建術についても報告されている。ほとんどの患者は、遠位脛腓骨癒合術と遠位脛骨骨端固定術との併用により治療することが可能である。足の内反尖足変形が存在する場合には、軟部組織の解離術が必要である。

#### ◆遠位腓距関節固定術

##### <手技 26-25>

手術台上に患者を背臥位とする。前外側にて腓距関節に進入し、腓骨と距骨を露出する。軟部組織を剥離して、距骨体が腓骨の遠位末端の中心に位置するようにする。距骨ドームを通過する溝を形成し、航行性が成立し、かつ、足との適切なアライメントが形成されるように溝のなかに遠位腓骨を位置させる。必要に応じて、縦軸方向とそれに交差するように **Kirschner** 鋼線を刺入し、腓距関節を固定する。遠位腓骨骨端と距骨ドームから軟骨を除去し、骨と骨が接触するようにする。術創を閉鎖し、膝関節を屈曲させた長下肢ギプス包帯を巻く。

##### <術後処置>

関節固定部が癒合するまでギプス包帯を装着する。これは、通常 12～16 週目である。

#### ◆近位脛腓骨癒合術

##### <手技 26-26 (図 26-72 参照) >

前外側にて切開を行う。切開は近位脛骨から開始し、遠位前方に進めて脛骨の中央 1/3 にて終了する。腓骨神経を確認して保護する。近位脛骨の内側から前方区画の筋肉組織を十分に剥離して、近位の脛骨軟骨性原基(1B型)または骨性近位脛骨(2型)を露出する。

腓骨への近位の付着部を損傷しないようにして、骨膜下にて腓骨を剥離する。近位の脛骨原基の遠位先端と向き合うよう適切な位置で、腓骨の骨切り術を実施する。適切な太さの **Steinmann** ピンで腓骨の髓腔内を近位から遠位へと穿孔し、ピンを足底から外に出す。近位脛骨に腓骨を合わせ、髓内ピンを逆行させて近位の脛骨遺残組織のなかへ刺入する。必要に応じて、安定性を向上させるためにピンを遠位大腿骨のなかに刺入する。遠位にて、ピンを 90° に曲げて切断し、皮下に埋没させる。ピンは 6～8 週後に除去する。下肢をギプス包帯で固定する。

後に足を切断することがある。患者によっては、必要に応じて軟部組織の解離術、**Ilizarov** の手技、距骨摘出術または関節固定術を併用し、足を温存することもある。腓骨と近位の脛骨遺残組織との軟骨固定術または骨癒合術のいずれかを実施する場合は、近位の脛骨遺残組織の先端を十分に切開して幅広の接触面を形成する必要がある。遠位腓骨が近位腓骨と再び結合するのを防ぐために、可能であれば、腓骨の骨膜を近位の脛骨遺残組織へ縫合すべきである。