

骨・関節系疾患

四肢形成不全

1. 概要

四肢形成不全は、胎生期に生じ出生時に四肢の形態異常を示す疾患の総称である。指趾に限局するような障害の少ない疾患を除くと、四肢の横軸性欠損、絞扼輪症候群の他、橈骨・尺骨形成不全、脛骨・腓骨形成不全、近位大腿骨限局性欠損症などが代表的である。

四肢形成不全は、疾患により、また同一疾患でも個人間で病状が異なる。治療は手術、義肢装具、リハビリテーションが組み合わされ、手術には変形や脚短縮に対する再建手術と、義肢装着を目的とした切断術とがある。四肢形成不全は希少疾患であるため、出生時から成長に伴い継続的な対応が必要である。

2. 疫学

四肢形成不全の発生率はカナダで1万出生中5.43人と報告され、日本では(クリアリングハウス国際モニタリングセンター 2010年)1万生存出生中4.09人(指趾のみを除く)である。これらより日本で年間400名程度の四肢形成不全児が出生していると考えられるが、詳細な内容は明らかでない。

3. 原因

サリドマイドのような環境的要因を除き、多くの疾患の原因は不明である。近年一部の疾患で遺伝子異常が明らかになっている。

4. 症状

四肢形成不全は、疾患により、また同一疾患でも個人間で病状が異なるが、四肢の低形成、変形、欠損という症状がある。形成不全は一肢に生じる場合が多いが、二肢以上に生じることもある。これらの症状により、上肢では手を用いた様々な動作に不自由があり、下肢では歩行をはじめとした移動の障害を生じる。

5. 合併症

一部の疾患では、四肢以外の合併症を伴う。例えば絞扼輪症候群は口唇口蓋裂、Holt-Oram 症候群は先天性心奇形、VATER 症候群では腎奇形や消化管奇形、血小板減少症—橈骨欠損症候群では血小板減少を合併する。

6. 治療法

根本的な治療法はない。

四肢の変形、短縮に対しては、保存的治療や手術による変形矯正や短縮に対する延長術などが行われ、装具の装着を行うことが多い。この場合、多数回の手術と長期間にわたる経過観察を必要とすることがある。一方、下肢の形成不全で、変形や短縮の程度が大きい場合には、変形部分に対して切断術を行い、義足を装着することもある。

7. 研究斑

(研究代表者)

芳賀信彦(東京大学医学部附属病院 リハビリテーション科)

(分担研究者)

高村和幸(福岡市立こども病院 整形・脊椎外科)

鬼頭浩史(名古屋大学 整形外科)

高山真一郎(国立成育医療研究センター病院 整形外科)

緒方勤(浜松医科大学 小児科)

藤原清香(東京大学医学部附属病院 リハビリテーション科)