

Title	Ehlers-Danlos Syndrome with Soft-Tissue Contractures
Author(s)	濱田, 茂幸
Citation	大阪大学, 1993, 博士論文
Version Type	
URL	<a href="https://hdl.handle.net/11094/38333">https://hdl.handle.net/11094/38333</a>
rights	
Note	著者からインターネット公開の許諾が得られていないため、論文の要旨のみを公開しています。全文のご利用をご希望の場合は、 <a href="https://www.library.osaka-u.ac.jp/thesis/#closed">〈a href="https://www.library.osaka-u.ac.jp/thesis/#closed"〉</a> 大阪大学の博士論文について <a href="https://www.library.osaka-u.ac.jp/thesis/#closed">〈/a〉</a> をご参照ください。

***Osaka University Knowledge Archive : OUKA***

<https://ir.library.osaka-u.ac.jp/>

Osaka University

氏名	濱 田 茂 幸
博士の専攻分野の名称	博 士 (医 学)
学位記番号	第 1 0 5 2 6 号
学位授与年月日	平成 5 年 2 月 5 日
学位授与の要件	学位規則第 4 条第 2 項該当
学位論文名	Ehlers-Danlos Syndrome with Soft-Tissue Contractures (軟部組織の拘縮を伴った Ehlers-Danlos 症候群について)
論文審査委員	(主査) 教授 小野 啓郎 (副査) 教授 岡田伸太郎 教授 吉川 邦彦

## 論 文 内 容 の 要 旨

### (目 的)

Ehlers-Danlos 症候群 (以下 EDS と略) は、関節の過可動性、皮膚の過伸展性、皮膚の脆弱性を 3 徴候とし、collagen 代謝障害に基づく heterogeneous な疾患群として知られている。しかし、EDS の中には 3 徴候が著明でなく正常に近い症例や、生下時から認められる四肢の拘縮やあるいは皮膚の痛覚過敏など、従来の報告にはほとんど見られない臨床症状を示すものもある。このため従来の EDS の 11 型の分類に合致し難い症例も見られる。

今回、生下時より軟部組織の拘縮と皮膚の痛覚過敏を伴った EDS4 症例の臨床症状・病態を述べ、他の結合組織疾患などとの鑑別診断と、これらに合併している四肢の変形に対する整形外科的治療に関して検討した。

### (方法および成績)

EDS と診断された 11 症例に対し、整形外科の立場よりその臨床症状・病態に基づいて 3 グループに分類した。11 症例中男 7 例、女 4 例。初診時年齢は生後 1 カ月目から 20 才まで。平均追跡期間 6 年 10 カ月。第 1 グループは本論文で扱う 4 症例である。これらの生下時からの主要症状は四肢の拘縮であるが、5 才頃より EDS の 3 徴候が徐々に出現し、軟部組織の弛緩性と拘縮が混在してきた。このグループでは、乳幼児期での EDS の診断は困難であり、Arthrogryposis Multiplex Congenita (以下 AMC と略)、Larsen 症候群や Marfan 症候群との鑑別が重要である。第 3 グループは、乳児期より軟部組織の弛緩性が著明であり、EDS の 3 徴候が明らかなもので診断も容易である。第 1・3 グループは共に関節脱臼や手足の変形を合併していることが多い。第 2 グループは両者の中間の病型に属し、整形外科的な治療の対象となることは比較的少ない。

軟部組織の拘縮を伴った第 1 グループの 4 症例は男 1 例、女 3 例。初診時年齢は生後 1 カ月目から 20 才。これらの追跡期間は 2 年から 18 年、平均 9 年 9 カ月。4 人中 1 人は初診時 20 才であったが、他の 3 人は四肢の拘縮・脱臼・変形を主訴として乳児期より受診し、AMC の診断を受けていた。

しかし、5 才頃より EDS の 3 徴候が明らかとなり、この時点で EDS の確定診断がなされた。この第 1 グループの 4 例においては、皮膚の過伸展性と脆弱性が明らかに認められ、関節の過可動性も部分的にみられた。また四肢の拘縮が

生下時より見られ、皮膚の痛覚過敏も5才頃より認められたが、これは生下時からあったものかどうかは不明である。さらに4例とも類似の特異な顔貌を呈していた。

上肢では、手指のMPおよびDIP関節の伸展拘縮を全例に認めたが、拘縮の程度に経時的な変化は見られなかった。肩・肘関節の屈曲拘縮を1例に、軟部組織の弛緩性によると思われる手のswan-neck変形を1例に認めた。握り母指は全例みられたが、いずれも治療の必要なく軽快した。Marfan症候群にみられるクモ指はどの症例にも見られなかった。

下肢では、先天性股関節脱臼が3例4関節に見られたが、その治療経過においては特異なものはなかった。Larsen症候群に見られる先天性膝関節脱臼はいずれにも認められなかった。全例両側性の先天性内反足を有しており、いずれも乳児期からのギプス矯正に反応せず、非常にrigidな変形を呈し、その後複数回数の手術を必要とした。不完全な軟部組織の解離術では容易に変形が再発し、一方広範囲な解離術では、5才頃より著明になる軟部組織の弛緩性のため高度な外反変形を来し、距骨下関節外固定術や三関節固定術を必要とした。このため拘縮を伴うEDSでは、遅くとも手術治療前にEDSの診断を確定する必要がある。

軽微な外傷により生じた股関節脱臼が2例、肩関節脱臼2例、肘関節脱臼1例、膝蓋骨脱臼1例と全症例にみられた。これらはすべて7~12才の学童期に生じ、全例無麻酔にて整復可能であり、その後3週間の安静により治癒している。なんらかの眼症状が全例に認められたが、Marfan症候群の70%に見られる水晶体脱臼は認められなかった。また心血管系の異常を有するものもいなかった。

(総括)

生下時より認められる軟部組織の拘縮や皮膚の痛覚過敏を伴うEDSでは、5才頃よりEDSの3徴候が徐々に出現し、それまではEDSの診断は困難である。EDSがcollagenの代謝障害に基づくheterogeneousな疾患群であることより、これらを伴うEDSは従来より分類されている11型には属さない別の型のEDSであるのかも知れない。

## 論文審査の結果の要旨

本研究は、従来の報告には見られない軟部組織の拘縮と皮膚の痛覚過敏を伴ったEhlers-Danlos症候群(EDSと略)を報告し、整形外科的治療を検討したものである。生下時の主要症状は四肢の拘縮であるが、5才頃よりEDSの3徴候が徐々に著明となる。軟部組織の弛緩性と拘縮が混在するので乳幼児期での診断は困難であり、先天性多発性関節拘縮症などの鑑別が重要である。また、遅発する軟部組織の弛緩性を考慮した手術法が取られるように注意を喚起した。EDSに分類される先天性結合組織疾患の特異な病態を明らかにした点で本研究は有意義であり、学位に値すると思われる。