

Von Recklinghausen 病に伴う変形性膝関節症に対し TKA を施行した 1 例

福井総合病院 整形外科

小川 泰弘 勝尾 信一 水野 勝則 荒川 仁 山門浩太郎 豊田 誠 林 正
岳

Key words: the von Recklinghausen neurofibromatosis, neurofibromatosis type 1, total knee arthroplasty (TKA)

はじめに

Von Recklinghausen 病はカフェ・オ・レ斑、神経線維腫を主徴とし、骨病変、眼病変、神経腫瘍、その他多彩な症状を呈する全身性母斑症であり、常染色体優性の遺伝性疾患である。今回 Von Recklinghausen 病に伴う骨病変としての変形性膝関節症に対し人工関節置換術を施行したので報告する。



図 1

症例 55 歳 男性

【現病歴】

幼少期より von Recklinghausen 病との診断を受けていた。

40 代半ばより変形性膝関節症による左膝痛を認め、近医を受診し支柱付きサポーターを装着するなどして保存的加療を行っていた。以後徐々に左膝痛と左膝関節不安定性が増悪したため、手術目的に当科入院となった。

【身体所見】

体幹および両下肢にびまん性にカフェオレ斑と神経線維腫を認めた (図 1)。

左膝周囲には腫瘤性病変が多発しており、関節可動域は屈曲 120°、伸展 0° で、内外反ストレスにて不安定性を認めた。JOA score は 45 点であった。

【術前 X 線所見】

左膝関節周囲の腫瘍による透過性低下領域を認め、膝関節内外側ともに変形症性変化を認めた。FTA は 178° であった。(図 2)

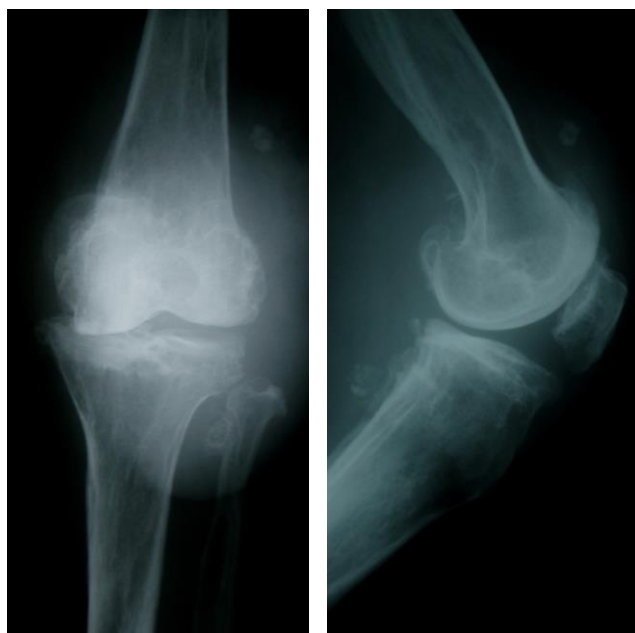


図 2

【術前 MRI 所見】

左膝蓋骨周囲、膝関節内外側、膝窩部に腫瘤性病変を認め、変形症性変化を認めた。外側に腫瘤が存在し外側側副靭帯は不明瞭で、靭帯損傷により関節裂隙が開大していた。ACL・PCL ともに走行は不明瞭で、損傷し癒痕化していることが疑われた。

【術前ストレス撮影 X 線所見】

外反ストレスでは軽度の動揺性であるのに対し、内反ストレスでは高度の不安定性を認めた。後方引き出しでは動揺性は軽度であるのに対し、前方引き出しでは高度の不安定性を認めた。

【手術時の所見】

左膝外側の腫瘍を皮膚ごと切除し、外側支持組織が残るように LCL 上の腫瘍は切除せず、関節包表面の腫瘍は十分に切除した (図 3 - a, b)。また、変性増殖した滑膜を切除した。大腿骨・脛骨共にステム付きの Total stabilizer TKA をセメント固定した (図 3 - c)。インプラントには日本ストライカー社のデュラコン・トータルスタビライザーを使用した。術中採取した腫瘍の病理検査では腫瘍は神経線維腫で、悪性所見は認められなかった。

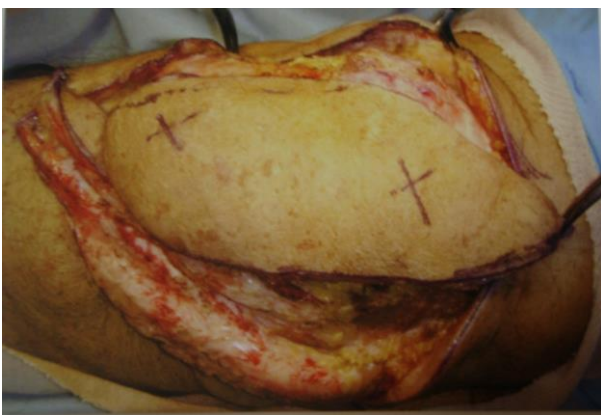


図 3 - a



図 3 - b



図 3 - c

【術後経過】

術後 2 週間で創部離開および表層感染を生じたが、創処置にて治癒しその後リハビリテーションを継続した。術後 6 ヶ月で ROM は屈曲 120 度、伸展 0 度で術前と変わらないが、術前の関節不安定性は消失し、装具なしで独歩可能な状態となった。FTA は 174°、JOA は 75 点だった (図 4)。

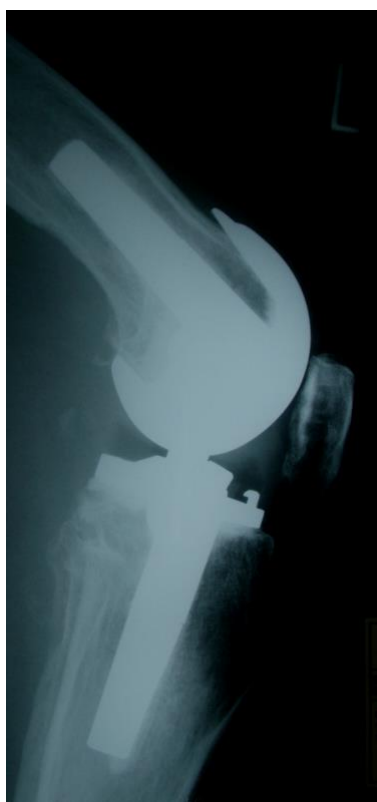


図 4

体優性の遺伝性疾患である。本邦の患者数は約 4 万人で、約 3000 人に 1 人の割合で認められる。原因遺伝子は 17 番染色体長腕 (17q11, 2) に座位し、これは NF1 遺伝子と呼ばれ、大多数の患者では NF1 遺伝子のヘテロ変異により生じる。まれに、遺伝性非ポリポーシス大腸癌に関連する遺伝子のホモ変異が原因となるといわれている¹⁾。Von Recklinghausen 病 (神経線維腫症 1 型) の診断基準に挙げられた所見のうち 2 つ以上を認める場合に NF 1 と診断される (表 1)²⁾。

< 神経線維腫症 1 型 (NF1) の診断基準 >

- ◆ 6 個以上のカフェオレ斑
- ◆ 2 個以上の皮膚の神経線維腫 or 1 個以上の蔓状神経線維腫
- ◆ 腋下や鼠径部の雀卵斑様色素斑
- ◆ 視神経膠腫
- ◆ 2 個以上の Lisch 結節 (虹彩過誤腫)
- ◆ 蝶形骨異形成や脛骨の偽関節形成などの特徴的骨病変
- ◆ 1 次近親者に上記診断基準を満たす NF1 患者がいる

上記のうち 2 つ以上を認める場合 NF 1 と診断する。

表 1

本症例では、6 個以上のカフェ・オ・レ斑、2 個以上の皮膚の神経線維腫 or 1 個以上の蔓状神経線維腫を認めた。また、DNS 分類は、多彩な症状を示す本疾患の重症度を表すのに用いられるが、皮膚症状を示す D、中枢神経症状を示す N、骨症状を示す B から構成され、本症例では D3-N0-B3a であった (表 2)³⁾。

重症度分類 (DNB 分類)

< D (皮膚症状) 分類 > D1~4

< N (中枢神経症状) 分類 > N0~2

< B (骨症状) 分類 >

B0: 骨症状なし

B1: 軽度の脊柱変形 or 四肢骨変形あり

B2: 中程度 non-dystrophic type の脊柱変形あり

B3: 高度の骨病変あり

B3a — 高度の四肢骨変形 or 骨折 or 偽関節あり

B3 b — dystrophic type の脊柱変形 (側彎 or 後彎)

表 2

本症例での左膝の症状は、神経線維腫による靭帯成分の損傷により膝関節不安定性が増悪したことが特徴的であった。人工膝関節置換術を施行するにあたり、ステム付きの Total stabilizer type を使用する

【考察】

Von Recklinghausen 病はカフェ・オ・レ斑、神経線維腫を主徴とし、骨病変、眼病変、神経腫瘍、その他多彩な症状を呈する全身性母斑症であり、常染色体優性の遺伝性疾患である。本邦の患者数は約 4 万人で、約 3000 人に 1 人の割合で認められる。原因遺伝子は 17 番染色体長腕 (17q11, 2) に座位し、これは NF1 遺伝子と呼ばれ、大多数の患者では NF1 遺伝子のヘテロ変異により生じる。まれに、遺伝性非ポリポーシス大腸癌に関連する遺伝子のホモ変異が原因となるといわれている¹⁾。Von Recklinghausen 病 (神経線維腫症 1 型) の診断基準に挙げられた所見のうち 2 つ以上を認める場合に NF 1 と診断される (表 1)²⁾。

ることで、術前に認められた関節不安定性は解消された。しかし、腫瘍性病変は一部残存した状態であり、NF 1 では成人期に腫瘍の悪性化を生じることがあるため、腫瘍の急速な増大や疼痛の出現などについては今後も長期的な経過観察が必要になると考えられた。

【まとめ】

von Recklinghausen 病に伴う変形性膝関節症に対し TKA を施行した 1 例を経験した。

インプラントにはステム付きの Total stabilizer type を使用し、術前に認められた高度の関節不安定性は改善した。

- 1) Niimura M, et al: PHACOMATOSIS IN JAPAN. Monograph on Cancer Research No 46, Japan Scientific Societies Press—Karger, Tokyo, 1999.
- 2) 吉田雄一ほか：神経線維腫症. 1型（レックリングハウゼン氏病）の診断基準および治療ガイドライン. 日皮会誌 118：1657—1666, 2008.
- 3) Mulvihill JJ: NIH conference. Neurofibromatosis 1 (Recklinghausen disease) and neurofibromatosis 2 (bilateral acoustic neurofibromatosis) : an update. Ann Intern Med 113： 39—52, 1990.