

〔臨床〕

同胞性にみられたPycnodysostosis

武藤 寿孝, 小西 亮, 道谷 弘之, 金澤 正昭,
富永 恭弘*, 村瀬 博文*

東日本学園大学歯学部口腔外科学第一講座
* 東日本学園大学歯学部口腔外科学第二講座

(主任: 金澤正昭教授)
* (主任: 村瀬博文教授)

Pycnodysostosis in two sisters

Toshitaka MUTO, Ryo KONISHI, Hiroyuki MICHIIYA,
Masaaki KANAZAWA, Yasuhiro TOMINAGA*, and Hirofumi MURASE*

The first department of Oral Surgery, School of Dentistry,
HIGASHI-NIPPON-GAKUEN UNIVERSITY
* The second department of Oral Surgery, School of Dentistry,
HIGASHI-NIPPON-GAKUEN UNIVERSITY

(Chief: Prof. Masaaki KANAZAWA)
* (Chief: Prof. Hirofumi MURASE)

Abstract

We reported two cases of Pycnodysostosis in two sisters and reviewed 55 cases in the Japanese literature, with special emphasis on oral and maxillofacial findings. The results were:

- 1) Parents of patients were second cousins.
- 2) Only two sisters of 13 siblings showed this syndrome.
- 3) Common findings of the 55 cases in the Japanese literature were: loss of mandibular angle, hypoplasia of maxilla, and a grooved palate. The dental findings included malposed teeth, missing teeth, and an anterior cross bite. In these respects, difficulties in the prosthodontic treatment was anticipated.
- 4) Patients were fully satisfied with the dentures for both jaws made by the prosthodontic team to enable the masticatory function.

Key words: Pycnodysostosis, sisters, oral findings

緒 言

Pycnodysostosisは稀な遺伝性の骨系統疾患で、その特徴的所見としては小人症、頭蓋縫合、頭蓋・顔面骨、指趾末節骨などの形成不全および長管骨の骨硬化とそれに起因する易骨折性などが挙げられる。このために、これまで整形外科、小児科領域からの報告が多く、それらの報告では口腔顔面領域の所見についての記載が少なかった。著者らりはすでに本邦報告例の口腔顔面所見について自験例を含めて文献的に検索し、歯列弓の狭小化と歯列不正および歯性感染症が多いことを報告した。その後、われわれがすでに報告したPycnodysostosis症例の同胞にも本疾患をみたのでこれを追加するとともに、この二人の症例に対して外科処置後、本学補綴科の協力のもとに上下義歯を作製し、満足のいく咀嚼機能が得られたのでその概要を報告する。

症 例

症例 1

患者：55歳，女性

初診：昭和62年6月3日

主訴・病歴及び所見：すでに報告済みであるが、患者は小人症で頻回の骨折の既往があり、X線的には泉門の開存、上下顎骨の形成不全、指趾末節骨の短縮などを認めPycnodysostosisの典型的所見を呈した(写真1, 2)。

処置および経過：上下顎骨髄炎を併発しており、広範囲の腐骨除去手術を行なった結果上下顎とも顎堤が著しく低くなった。とくに上顎においては顎堤は殆どなく、口蓋粘膜と頬粘膜の境界が溝状を呈し、口蓋粘膜側縁が隆起しておりあたかも顎堤のように見える(写真3)。患者は咀嚼障害を訴え義歯を希望したため、本学補綴科へ補綴的処置を依頼した。

上顎は無歯顎で、下顎は右側第2小白歯と第

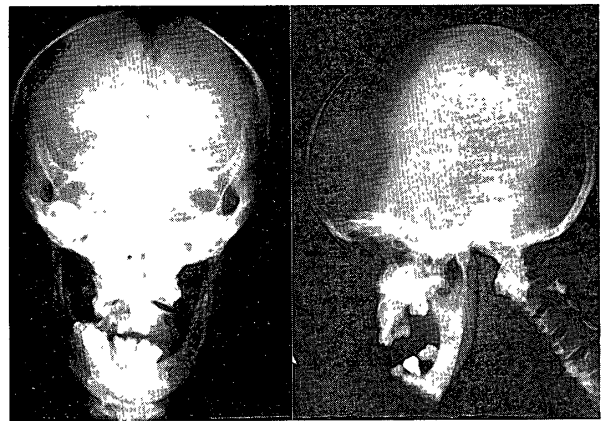


写真1：頭部X線写真，正面像と側面像

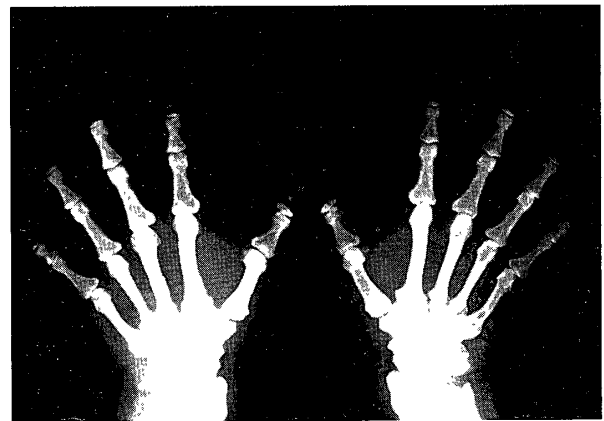


写真2：手部X線写真像

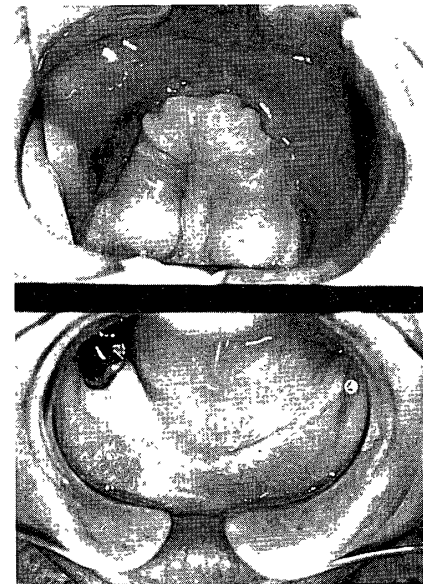


写真3：口腔内写真，上顎と下顎

2大臼歯があるのみで、上顎には全部床義歯、下顎には残存歯にブリッジを装着しこれを維持歯とした部分床義歯を作製することとした。上顎では咬合力を口腔前庭で負担するため、軟性

裏層剤でこれを回避した。これによりある程度の咀嚼機能の回復を計ることができた。

症例 2

患者：53歳，女性（症例1の妹）

初診：平成2年3月29日

主訴：義歯不適合による咀嚼障害

家族歴：両親はまたいとこ同志の血族結婚である。患者は同胞13人中の5番目で，症例1は一番上である。

既往歴：患者は昭和24年右脛骨骨折，昭和38年右肩甲骨骨折，昭和49年右大腿骨骨折，昭和54年右脛骨骨折，昭和60年左大脛骨骨折の既往を有していた。

現病歴：初診2年前より32の動揺が強くなってきたが放置。また2か月前から同歯の冷水痛を自覚した。このため某歯科を受診したが，姉と同じく抜歯後治癒不全の可能性もあり当科を紹介され来院した。

現症

全身所見：身長134cm，体重41.5kgで姉と同じく均整の取れた小人症を呈した。指趾末節は短縮し，太鼓バチ様の指を示した（写真4）。

頭部・顔面所見：頭蓋は長頭型を呈し，また大泉門部，小泉門部での陥凹を認めた。顔貌はふっくらとしたフクスケ様で鼻根部の陥凹，眼球の軽度突出，下顎角部の消失などを認めた（写真5）。

口腔内所見：残存歯の歯式は $\frac{632}{7} \mid \frac{1}{34} \frac{7}{34}$ であった。上下歯列弓は小さく，また前歯関係は各々対合歯がなく確実性はないが反対咬合を呈していたと思われた。 $\frac{32}{34} \mid \frac{1}{34}$ の歯肉の発赤，腫脹が著明で，また動揺度も高度であった。口蓋は浅く，正中部に縦溝を認めた（写真6）。

X線所見

頭蓋：大泉門，小泉門の開存が著明である。眼窩縁は陰影濃化を示し，外上方に斜走していた。脳頭蓋に比し顔面頭蓋の狭小が著明であっ

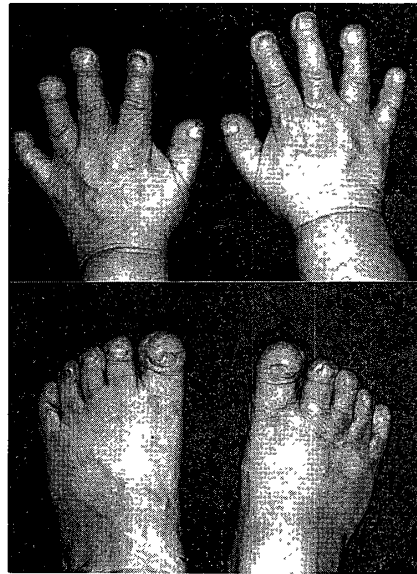


写真4：手部・足部概観

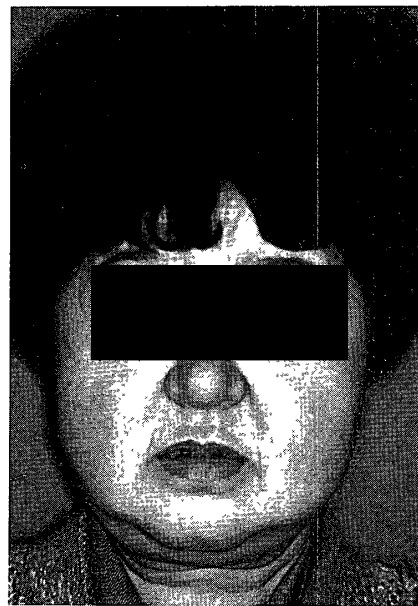


写真5：顔貌



写真6：口腔内写真

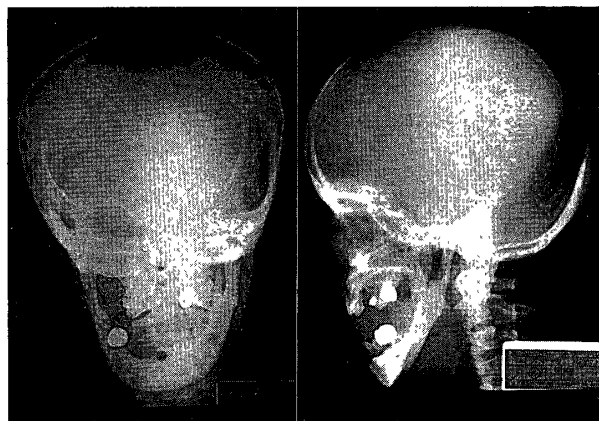


写真7：頭部X線写真，正面像と側面像

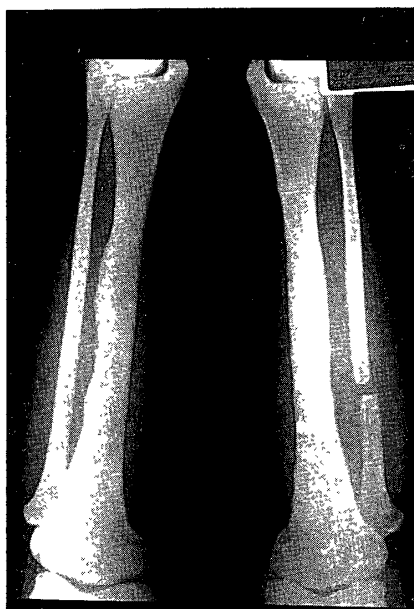


写真8：下腿部X線像

た。すなわち上顎骨は小さく，上顎洞は殆ど認められなかった。下顎骨では下顎枝，下顎体部は細く形成不全が著明で，とくに下顎角が平坦となり下顎骨は直線状をなしているのが特徴的である。また下顎切痕が深くくぼみ，下顎頭，筋突起が細く長く見えた（写真7）。

胸部：とくに異常は認めなかった。

長管骨：四肢の長管骨はいずれも骨の陰影濃化を示したが，骨端部での海綿骨骨梁構造や骨髓腔は認めることができた。左大腿骨に骨折線，左右脛骨に骨折の治療に用いられた金属スクリュー，右腓骨には部分的骨欠損がみられた（写真8）。

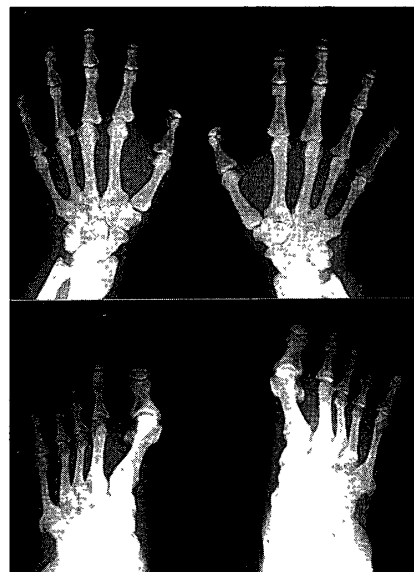


写真9：手指・足趾X線像



写真10：上下義歯内面観

手・足部：指趾末節骨の短縮，消失が特徴的であった。手根骨，足根骨にはびまん性の陰影濃化を認めたが骨梁構造は明瞭であった（写真9）。

臨床検査所見：特に異常を認めなかった。

処置および経過： $\frac{32}{3}$ の動揺が強く認められ，またオルソパントモ写真所見でもこれら歯牙の歯槽骨の吸収が高度であった。

そのため平成2年3月29日局麻下で $\frac{32}{3}$ の抜歯，歯槽骨整形手術を施行した。Pycnodysostosis患者は症例1の如く易感染性

であり、また一旦感染が起こると難治性となるため、手術創は一次閉鎖し術後には十分量の抗生剤を投与するとともに創を清潔に保つように注意した。その結果、抜歯創は順調に治癒した。その後、当院補綴科へ義歯作成を依頼した。上顎にはリングアタッチメントを使用し、下顎には残存歯を覆うアンレーレストを使用することにした(写真10)。患者はこの義歯に満足し良好な咀嚼機能を得ている。

考 察

1962年、Maroteaux & Lamy²⁾が大理石様骨硬化像とCleidocranial dysplasia様の頭蓋病変を合併した症例をPycnodysostosisと命名して以来、広くこの病名が用いられている。

本症の遺伝性に関しては、1) 両親は正常である。2) 同胞発症例が多い。3) 血族結婚が多いことから常染色体劣性遺伝であると考えられている³⁾。本症についての統計学的報告を行なったSedanoら⁴⁾によると患者両親の血族結婚率は記載不明の症例を除けば36%であったと述べている。一方本邦においては、現在までの報告例は67例あり¹⁾これに自験の1例を加えた68例中の44例(64.7%)が血族結婚であった。一般集団に比し、その発現度は非常に高率であることがわかる。著者らの症例も両親はまたいとこの血族結婚であり、同胞13人中2名が本症で、両親および他の同胞には異常者がみられなかったことから、本症の遺伝形成に合致する。

本症の患者は均整のとれた小人症(120~150cm前後)を呈し、易骨折性を有し、またX線的には泉門の開存、骨陰影の濃化、指趾末節骨の短縮像を呈する。そして最も特徴的所見は、その特異な顔貌で、頭は身長に比しやや大きく前・後頭部は膨隆し、眼球の軽度の突出、鼻根部の陥凹、また上下顎骨の形成不全によりいわゆるフクスケ様顔貌を示す⁵⁻¹³⁾。

本症と鑑別を有する疾患として、Cleido-

cranial dysplasiaとOsteopetrosisが挙げられる。Pycnodysostosisでは、鎖骨の形成不全が少ないこと、下顎角が消失し下顎が直線状を成すこと、末節骨の短縮があることなどでCleidocranial dysplasiaとは鑑別可能である。Osteopetrosisとは骨硬化に伴う頻回の骨折がみられる点で類似するが、骨硬化はあっても骨髓腔までの消失はなく、血液検査所見に異常を認めないことなどが異なる点である。

Pycnodysostosis患者の口腔・顔面所見について本邦報告例(自験例を含めて68例)をみると、医科よりの報告が多いためか詳細に記述しているものが少ない。ここで口腔・顔面所見について記載のある症例について統計的に観察した武藤¹⁴⁾の報告に自験例を加えた55例についてまとめてみた(表1)。全例に認められたのが下

表1 Pycnodysostosisの口腔顔面所見
(本邦報告55例)

下顎角の消失	55例 (100%)
上顎骨形成不全	41例 (75%)
口蓋の縦溝	39例 (91%)
歯列不正	34例 (62%)
上顎洞形成不全	25例 (45%)
反対咬合	12例 (22%)
顎骨骨髓炎	9例 (17%)
顎骨骨折	6例 (11%)

その他

永久歯欠如、セメント質肥大、永久歯崩出遅延、乳歯残存、エナメル質形成不全、矮小歯、歯髓腔の狭窄、歯根形成不全、巨舌症

顎角の消失で、以下上顎の形成不全41例(75%)、口蓋の縦溝39例(71%)、歯列不正34例(62%)、上顎洞の形成不全25例(45%)、反対咬合12例(22%)などである。またこの疾患による合併症として骨髓炎9例(17%)、顎骨骨折6例(11%)がみられた。

Pycnodysostosis患者の合併症として顎骨骨髓炎が報告されているが、本症に骨髓炎が生じた場合には局所抵抗力の低下と抗生剤の組織移行度を低下させる骨硬化があるために、一旦骨

髄炎を起こすと難治性になりやすい。過去の報告例をみても治癒まで長期間を要し, また広範囲な顎骨切除を余儀なくされた症例もある^{9,15)}。著者らの症例1では, 抜歯後に上下顎骨髄炎を併発し治癒までに約4年を要した。このにがい経験から症例2では厳密な口腔内消毒のもと抜歯を行ない, また手術後の感染予防のために十分な抗生剤の投与を行ない良好な抜歯創の治癒を得た。

Pycnodysostosis患者の歯牙欠損, あるいは顎骨切除後の機能回復についてみると, 本症は歯列不正や反対咬合に加えて上下顎の形態異常があるため補綴処置(特に有床義歯)は困難な例が多いと考えられる。しかし本学補綴科の協力により2症例とも満足のいく咀嚼機能を得ることができた。

結 語

今回著者らはすでに報告したPycnodysostosisの同胞発生例を精査できたので, その臨床像について追加報告した。

- 1) 両親はまたいとこの血族結婚で, 兄弟13人中2人の姉妹がPycnodysostosisであった。
- 2) 同胞2症例とも本学補綴科の協力のもと義歯による満足のいく咀嚼機能を得ることができた。
- 3) 本邦報告例における口腔顔面所見を統計的に観察した。

謝 辞

本症例の義歯作成をしていただきました本学第一補綴学教室平井敏博教授ならびに田中收教授に感謝いたします。

文 献

1. 武藤寿孝, 北村完二, 道谷弘之, 奥村一彦, 松崎弘明, 谷内健司, 江上史倫, 秋山幸生, 中川哲郎, 金澤正昭, 村瀬博文, 富田喜内: Pycnodysostosis

の1例と本邦報告例の統計的観察, 日口外誌, 36: 1083-1091. 1990.

2. Maroteaux, P. and Lamy, M.: La Pycnodysostosis. Press. Med., 70: 999-1002. 1972.
3. 岸 彰, 有田ミエ, 船井康弘: Pycnodysostosisの同胞例, 小児科臨床. 27: 75-48. 1974.
4. Sedano. H. D. and Gorlin. R. J.: Pycnodysostosis. clinical and genetic considerations. Amer. J. Dis. Child., 116: 70-77, 1968.
5. 糸原 学, 梁 復興, 桜井 修: Pycnodysostosisの3症例について. 中部整炎誌, 11: 255-258, 1968.
6. Yamada. N., Inomata. H. and Morita. K.: Two cases of Pycnodysostosis with special emphasis on maxillo-facial findings. Dento. Maxillofac. Radiol., 2: 12-17, 1973.
7. 西山章次, 橋本真侍, 梶山瑞夫, 森鼻 豊, 玉木健雄, 坂本敬三: Pycnodysostosisの2症例, 臨放, 22: 219-223. 1977.
8. 兼松 登, 吉田幸子, 喜多孝志: Pycnodysostosisの2症例, 口科誌, 29: 127-135. 1980.
9. 矢島幹人, 山崎 正, 他: 病的骨折をともない, 同胞性にみられたPycnodysostosis. 日口外誌 31: 341-350. 1985.
10. 岸 幹二, 後藤俊文, 他: 若年者に発現したPycnodysostosisの엑クス線写真的観察. 歯放 19: 54-58. 1979.
11. Elmore. S. M., Nance. W. E., McGee. B. J., Montmollin. M. E. and Engel. E.: Pycnodysostosis. with a familial chromosome anomaly. Am. J. Med. 40: 273-282. 1966.
12. Green. A. E. and Rowe. N. L.: Pycnodysostosis-A rare disorder complicating extraction. Brit. J. Oral. Surg. 13: 254-263. 1976.
13. Shuler. S. E.: Pycnodysostosis. Arch. Dis. Child. 38: 620-625. 1963.
14. Muto. T. and Michiya. H., Taira. H., Murase. H. and Kanazawa. M.: Pycnodysostosis: report of case and review of the Japanese literature. with special emphasis on oral and maxillofacial findings. Oral Surg. In Press.
15. 今井幸一, 松本清弘, 他: 抜歯後治癒不全をおこしたPycnodysostosisの1症例(抄). 口科誌32: 843-844. 1983.