

第 52 回 手の先天異常懇話会開催のお知らせ

(日本手外科学会、日本整形外科学会、日本形成外科学会 専門医教育研修単位1 単位)

日本手外科学会先天異常委員会主催の「第 52 回手の先天異常懇話会」を第 57 回日本手外科学会学術集會会期中に開催いたします。今回はこれまでの内容と形式を変えて、“裂手症”を主テーマとして、最新の分子遺伝学から臨床に至るまで、お二人の先生の講演形式で行います。質疑応答時間を十分設けて活発な討議を予定しております。そのため、今回は時間の都合より検討症例の募集は行いません。

会 期 平成26年4月17日 (木) 12:10~13:10

会 場 会議場B1 (沖縄コンベンションセンター)

内 容 講演 1 浜松医科大学医学部小児科教授 緒方 勤先生

演題名 「四肢形成不全の分子遺伝学」

講演 2 国立成育医療研究センター臓器・運動器病態外科部長 高山真一郎先生

演題名 「裂手」－裂手症例登録の話と症例検討を中心に－

会 費 「専門医教育研修単位」が必要な方のみ手続きをお願いします。

(事前受け付けは不要です)

多くの先生のご参加をお待ちしております。

一般社団法人日本手外科学会
先天異常委員会
委員長 射場浩介

共催： 日本手外科学会先天異常委員会
科研製薬株式会社

*会場にて昼食の準備をさせていただきます。

裂手裂足症およびその関連疾患の発症機序
浜松医科大学小児科 緒方勤、永田絵子

裂手裂足症は、四肢中央列形成不全に起因し、約2万人に1人で発症する先天疾患である。本疾患は、骨以外の症状を伴う syndromic type と伴わない non-syndromic type に大別され、骨病変は指趾のみに限局するタイプ (SHFM)、下腿骨（特に脛骨）形成不全を伴うタイプ (SHFLD)、大腿骨形成不全を伴うタイプに分類される。われわれは、本邦の61家系を解析し、BHLHA9を含む第17染色体短腕の約200 kb duplication/triplicationを27家系で同定した。重要な点として、(1) duplication/triplicationの両者が見いだされたこと、(2) 同じ重複がSHFM, SHFLD, GWCの全てで見いだされたこと、(3) 重複融合点が全症例で同じであったこと、(4) 重複サイズは全例で同一であるが、重複領域内のパターンには多様性が存在すること、(5) 表現型正常の両親では、必ずどちらかが重複保因者であること、(6) 一般集団においても1000人中2人で認められること、(7) この重複領域内の遺伝子の中で、BHLHA9のみがマウスの肢芽で明瞭に発現していることが判明した。これらの所見は、(1) BHLHA9重複がSHFM, SHFLD, GWC発症の強い感受性因子であること、(2) 疾患発症には、この重複の他にmodifierが関与しうること、(3) この重複がreplication errorにより日本人の創始者効果として形成され、正常表現型の保因者を介してreplication / recombinationを受けながら伝搬していることを示唆する。また、新規候補遺伝子CEBPA /CEBPGの同定や新規候補領域の同定についても概説する。

以上、裂手裂足症およびその関連疾患の発症機序は次第に明確になりつつある。今後、是非、多くの方と共同研究を発展させていきたいと考えている。

裂手症：日手会症例登録報告と治療上の問題点

国立成育医療研究センター 整形外科 高山真一郎

先天異常症例の登録・分析はその病態の解明・治療の開発などに重要な役割を持つ。日手会では有用なデータベース構築のため疾患別の登録を計画し、2009年以後に行った裂手症の登録状況とその分析結果を報告する。

登録症例数は19施設から204例285手であった。性別は男137例189手、女65例94手、不明2例2手で、右87例、左36例、両側81例であった。家族発症例は22例と約10%で、107例の約半数でなんらかの合併症を認めた。裂足の合併が45例と最多で、脛骨・腓骨欠損は10例に見られた。全身疾患では、EEC症候群5例、Cornelia de Lange症候群4例であった。指数分類では、1指欠損型が142手と約半数を占めた。

典型的な裂手は手掌中央が陥凹する1指(中指)欠損だが、日手会分類では、IV指列誘導障害の骨性合指・中央列多指と同じグループに位置づけられる。今回は片側が典型的裂手で、反対側が合指など他の指列誘導障害例を両側例とすべきかを明確に定めず、外観上裂手と判断できる症例を登録した。しかし、外観のイメージが異なる3指欠損(32手)、4指欠損(5手)も他の報告と同頻度で登録されており、渉猟された症例の分布に大きな偏りはないと考えられた。

一方、裂手の治療には多彩な要素があり、その治療方針にも様々な議論がある。ポイントは、1)指間陥凹の閉鎖方法(デザイン・中手骨乗り換え・中手骨骨頭間引き寄せ・横走骨の処理・手掌幅の確保)2)指変形への対処方法(屈曲変形・回旋変形・不安定性)3)第1指間の形成方法(皮弁デザイン・対立再建・母指示指間完全合指例の治療方針)などだが、二指列・三指列欠損型の再建や中央列多指の再建方針等も、難しい問題を含んでいる。症例を提示し、治療方針の問題点などについて、議論していきたい。