

Kniest dysplasia の 2 例

—網膜硝子体ジストロフィとしての位置—

籠谷 保明¹⁾, 高雄 恵子¹⁾, 野村 耕治¹⁾, 大久保 潔²⁾¹⁾兵庫県立こども病院眼科, ²⁾神戸海星病院眼科

要 約

Kniest dysplasia の男児 2 例の眼所見を報告した。2 症例とも眼軸長が異常に延長した高度近視で、網膜硝子体変性を認めた。症例 1 (15 歳) の硝子体は高度に液化し、水晶体後方には混濁小塊を伴った膜様物が浮遊しており、耳側下方に強い硝子体混濁があった。症例 2 (7 歳) の右眼水晶体には皮質と後囊下に混濁があり、硝子体では周辺部にベール状混濁を認めた。共通の網膜所見として、程度に差があるものの、傍血管性格子状変性と white without pressure を認めた。いずれの症例も眼科的治療の対象となるような白内障や網膜剝離は依然生じ

ていないが、今後とも引き続き注意深い観察を要すると思われた。また、網膜硝子体ジストロフィの中での本疾患の位置づけを文献的に考察し、基礎となる生化学的異常によって眼科的経過や視機能予後が異なる可能性があることから、いわゆる Stickler 症候群に総括される骨形成異常を伴う症例について、より詳細な整形外科的診断の必要性を述べた。(日眼会誌 99: 376—383, 1995)

キーワード: クニースト骨異形成症, 網膜硝子体変性, Wagner 病, Stickler 症候群

Two Cases of Kniest Dysplasia

—Ocular Manifestations—

Yasuaki Kagotani¹⁾, Keiko Takao¹⁾, Kohji Nomura¹⁾
and Kiyoshi Okubo²⁾¹⁾Ophthalmic Division, Kobe Children's Hospital²⁾Department of Ophthalmology, Kobe Kaisei Hospital

Abstract

We report ocular findings from 2 children with Kniest dysplasia. Both eyes of the 2 patients had abnormal long axial length causing high myopia, and vitreoretinal degeneration. The vitreous cavity of case 1 (a 15-year-old boy) which contained fibrous clouded membranous structures floating in the retrolental space and dense opacity at the temporal-inferior portion, was optically empty. Case 2 (a 7-year-old boy) had cortical and posterior subcapsular opacity of the lens, and also veil-like vitreous opacity in the periphery. Their common retinal changes were characterized as perivascular lattice degeneration and white without pressure in various degrees. They have not yet shown cataract or retinal detachment which needs surgical treat-

ment, but close ophthalmological follow up will be necessary for their favorable prognosis. The literature on vitreoretinal degeneration such as Wagner's disease or Stickler syndrome may indicate the relation of Kniest dysplasia to similar diseases. Because they might have different clinical courses and visual prognosis according to the original biosynthetic disorders, we emphasized the importance of orthopedic diagnosis regarding such vitreoretinal degeneration with constitutional bone diseases. (J Jpn Ophthalmol Soc 99: 376—383, 1995)

Key words: Kniest dysplasia, Vitreoretinal degeneration, Wagner's disease, Stickler syndrome

別刷請求先: 654 兵庫県神戸市須磨区高倉台 1-1-1 兵庫県立こども病院眼科 籠谷 保明
(平成 6 年 7 月 11 日受付, 平成 6 年 9 月 20 日改訂受理)

Reprint requests to: Yasuaki Kagotani, M.D. Ophthalmic Division, Kobe Children's Hospital, 1-1-1 Takakuradai, Suma-ku, Kobe-shi, Hyogo-ken 654, Japan

(Received July 11, 1994 and accepted in revised form September 20, 1994)

I 緒 言

Kniest dysplasia (クニースト骨異形成症)は低身長、中央が扁平な丸顔、関節の膨隆と拘縮などの全身的特徴を有する骨系統疾患の一つである。眼科的にはWagner様網膜硝子体変性や高度近視がみられ、ときに白内障、網膜剥離などを合併するとされる¹⁾。しかし、まれな疾患のため本邦における報告例はこれまで20例余りに過ぎず、さらに眼科領域となると、著者らの知る限り松田ら²⁾と大野ら³⁾による2例のみであり、その眼病変に関する詳細な情報は未だ乏しい。また、類似の骨関節異常を伴った網膜硝子体ジストロフィに対しては、現在、Stickler症候群との呼称があるが⁴⁾⁵⁾、これとの関連性についても一考を要すると思われる。そこで今回、数年にわたり経過観察してきたKniest dysplasia 2例⁶⁾の眼所見を報告し、文献的考察を加える。

II 症 例

症例1：1978年7月11日出生の男子。

主 訴：両眼視力障害。

初 診：1988年3月2日。

既往歴：母胎には妊娠中異常はなく、胎生40週で臍帯巻絡のため吸引分娩で出生(3,300g)。生下時から四肢の短小を認め、当院新生児科に精査入院した。4か月時に左鼠径ヘルニアの手術、8か月時に硬膜下水腫でシャント手術を受けた。

家族歴：両親は血族結婚ではない。その他特記すべきことなし。

現病歴：小学校の視力検査で裸眼視力不良のため、1987年6月某病院眼科を受診、近視と硝子体混濁を指摘された。その後、数か月間に混濁が増加傾向にあったとのことで当科に紹介された。

全身所見(図1)：12歳時の身長は106cm、 -5.5 SDの体幹近位肢節短縮型の小人症であった。顔面は円形扁平で中央部の低形成があり、鞍鼻、眼球突出がみられた。胸郭は幅広で短く、胸椎後弯腰椎前弯の増強を認めた。X脚と丸く大きな突出した膝を認め、股関節を外旋屈曲したアヒル様歩行を呈した。全身の関節可動域の著明な制限があった。精神発達遅滞および難聴はなかった。

X線所見(図2)：脊椎は著明な扁平椎で、椎体の骨濃度は非常に薄く、胸椎後弯腰椎前弯変形は強度であった。大腿骨は弯曲した垂鈴状で、遠位骨幹端は著しく拡大し、丸く大きな骨端の内部は不整な泡沫状であった。腸骨は幅広で低く、大腿骨頭核の骨化は未だみられなかった。

初診時眼所見(9歳)：視力右眼0.2(1.2×S-6.5D)、左眼0.15(1.0p×S-6.5D)。眼位および眼球運動はほぼ正常。瞳孔は左右同円大で、対光反射は迅速かつ十分。前眼部には著変認めず。水晶体は透明。両眼の硝子体は液化し、赤道部からその周辺にかけてペール状の混濁が

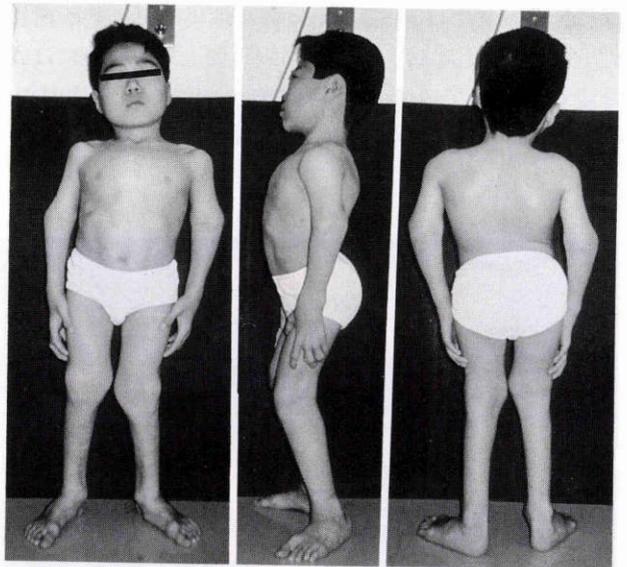


図1 症例1の12歳時全身像。

身長106cm、 -5.5 SDの体幹近位肢節短縮型小人症である(高島ら⁶⁾から許可を得て転載)。

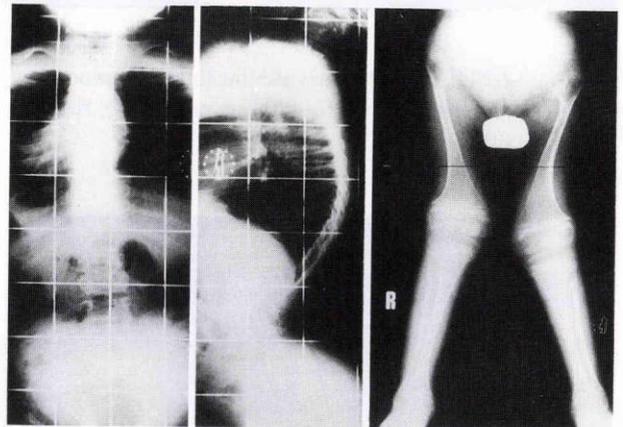


図2 症例1のX線所見。

胸椎後弯腰椎前弯の強度の変形を認める。大腿骨は弯曲した垂鈴状で遠位骨幹端は著しく拡大している(高島ら⁶⁾から許可を得て転載)。

あり、耳側下方でやや混濁度を増していた。両眼底とも豹紋状を示し、網膜は後極部では著変なかったが、赤道部から周辺部にはほぼ全周に及ぶwhite without pressure(WWP)が認められた。

経 過：近視は徐々に進行し、15歳時には、視力右眼(1.0×S-10.0D)、左眼(1.0×S-11.0D-C-2.0D Ax 180°)となった。眼位は、左陽性γ角を認め、プリズムカバーテストで近見35ΔXP、遠見18ΔXT~XPであった。眼球運動は正常。瞳孔間距離は60mm、Hertel眼球突出計では左右眼とも18mm、眼圧は右眼17mmHg、左眼18mmHg。前眼部および水晶体には、経過を通じて著変を認めなかった。眼底では、網膜の赤道部から周辺部にかけて広範なWWPが次第に明瞭となり、

左眼耳側下方には snail track 様変性巣の中に萎縮円孔の出現をみた(図3)。また、右眼耳側上方の網膜には血管走行に沿ってみられる萎縮巣 perivascular lattice degeneration が認められた。硝子体腔は、後部硝子体剝

離がさらに進み、いわゆる光学的に虚の状態となった。水晶体後方には浮遊する、混濁小塊を伴った膜様物が観察された(図4a)。右眼耳側下方には特に顕著な混濁があり、その中には球状に濃縮された小混濁塊を有してい

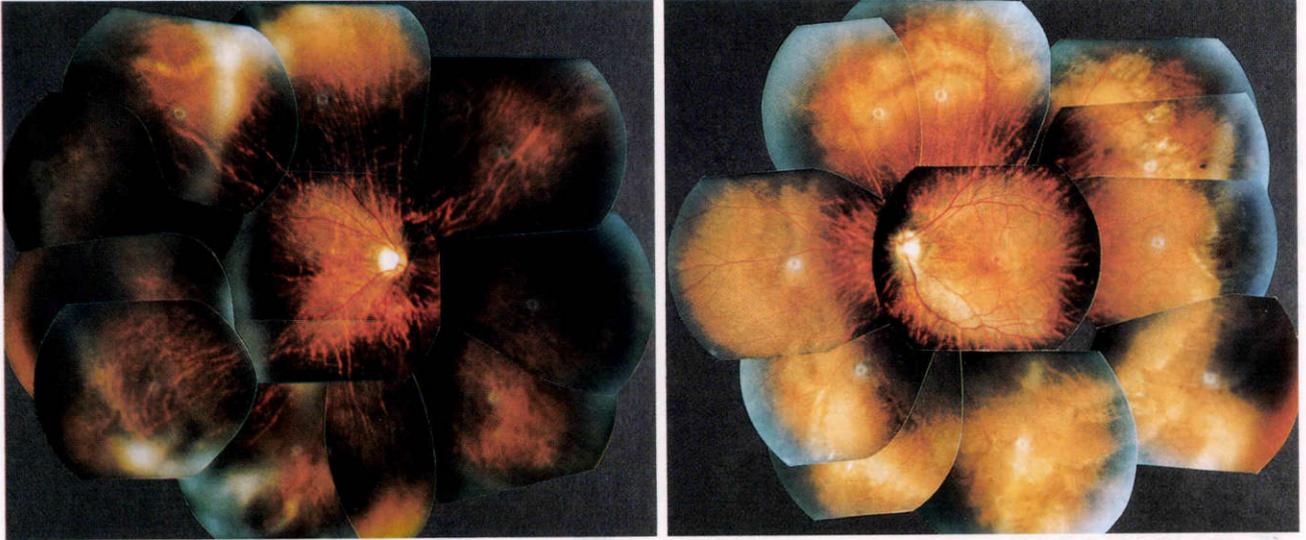


図3 症例1の眼底所見。

右眼耳上側には perivascular lattice degeneration, 耳下側には残存有形硝子体の強い混濁を認める。左眼には全周に及ぶ white without pressure と耳側網膜の色素沈着, 耳下側の snail track 様変性巣の中には萎縮円孔を認める。

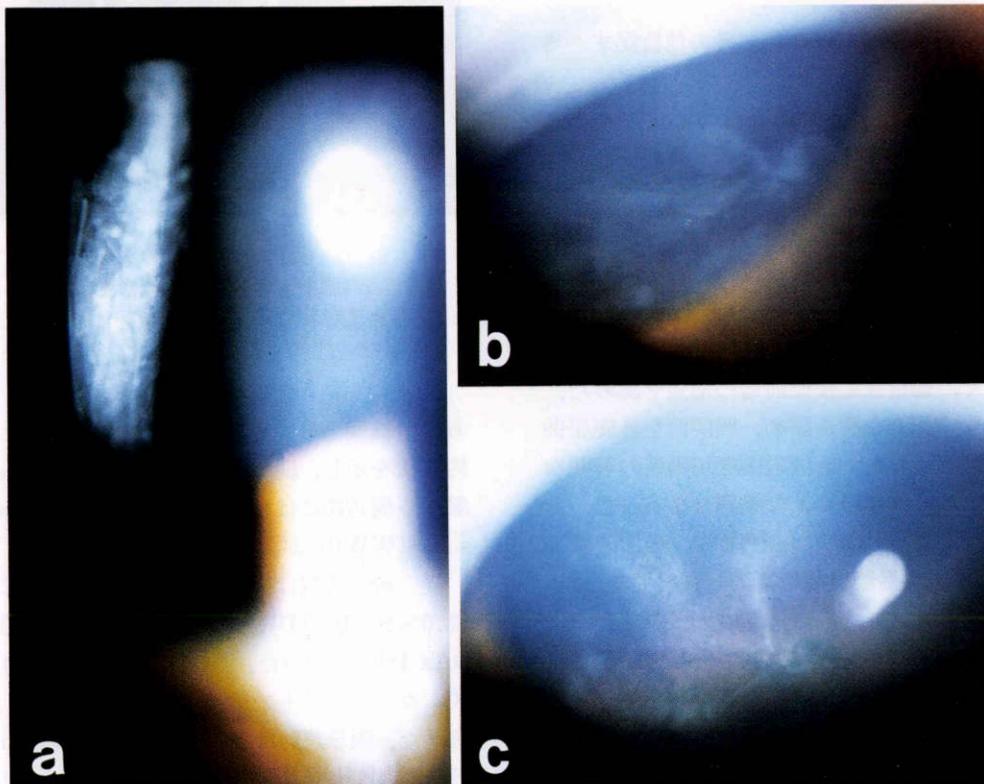


図4 症例1の硝子体所見。

a: 水晶体後方に浮遊する混濁小塊を伴う膜様構造。b, c: Goldmann 三面鏡で観察された周辺部の混濁塊と網膜表面に付着する索状物。

た(図4b)。また、索状に縮れた硝子体の線維構造が、色素沈着を有する網膜表面に付着する像がみられた(図4c)。

色覚検査では、石原表、東京医大表(TMC)のいずれも正読、パネルD-15はパスした。網膜電図では両眼ともsubnormal patternを示した。1988年5月(9歳時)に施行したGoldmann視野検査では明らかな沈下、狭窄を認めていなかったが(図4a)、1994年3月(15歳時)の視野では比較輪状暗点と思われる内部イソプターの沈下が認められた(図4b)。この時の超音波検査(B-mode)では、硝子体腔内に、10歳時には検出されなかった膜様

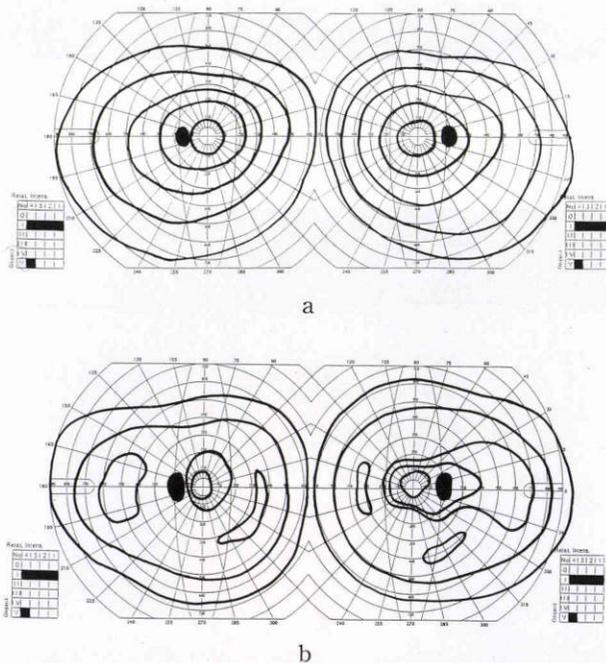


図5 症例1のGoldmann視野。

a: 1988年5月11日. b: 1994年3月16日. 比較輪状暗点様の内部イソプターの沈下を認める。

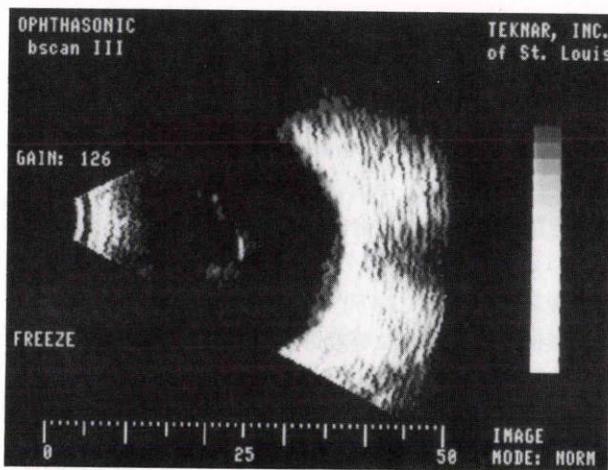


図6 症例1の超音波断層像。硝子体腔内には膜様エコーを認める。

エコーがみられた(図5)。A-modeによる眼軸長は右眼29.56mm, 左眼30.54mmであった。また、スペキュラーマイクロスコープによる角膜内皮細胞解析では、細胞密度3,965.3 cells/mm³, 変動係数0.29, 六角形細胞率57.0%であった。

症例2: 1986年6月14日出生の男児。

主 訴: 整形外科からの眼科的精査依頼。

初 診: 1991年5月13日。

既往歴: 満期正常分娩(41週, 3,510g)であった。

家族歴: 特記すべきことなし。

現病歴: 3歳6か月頃、近視のため某病院眼科で眼鏡処方された。兵庫県立のじぎく療育センター整形外科で経過観察中、眼科的精査目的で当科に紹介された。

全身所見(図7): 5歳時の身長は94cm, -3.6SDの体幹近位肢節短縮型の小人症であった。円形扁平顔貌で、

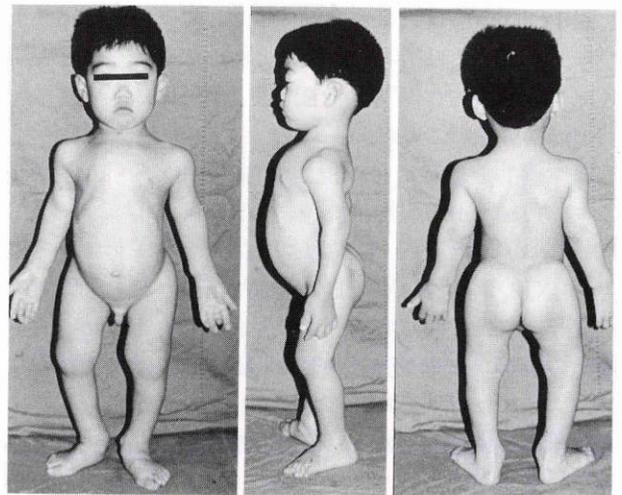


図7 症例2の5歳時全身像。

身長94cm, -3.6SDの体幹近位肢節短縮型小人症である(高島ら⁹⁾から許可を得て転載)。

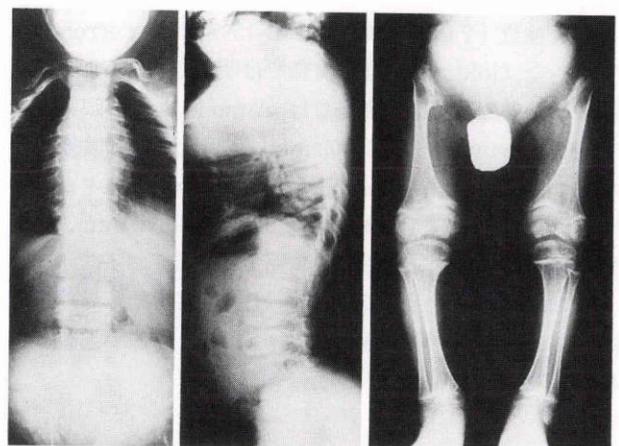


図8 症例2のX線所見。

椎体は扁平な長方形で、下位胸椎では楔状化を認める。大腿骨は鉤状で遠位骨幹端は著しく拡大している(高島ら⁹⁾から許可を得て転載)。

眼球突出，鞍鼻を呈していた。胸郭は狭く，腹部は膨隆し，腰椎前弯が増強していた。股関節は外旋屈曲位でアヒル様歩行を示し，大きく突出した膝を認めた。全身の関節可動域は著明に制限されていた。軽度の混合性難聴があったが，精神発達遅滞はなかった。

X線所見(図8)：脊椎側面積で椎体は扁平な長方形で，下位胸椎では楔状化がみられたが，側弯はほとんどみられなかった。大腿骨は垂鈴状で，遠位骨幹端は著しく拡大し，丸く大きな骨端の内部は不整であった。腸骨は幅広く低く，恥骨は肥厚し，大腿骨頭核の骨化は未だみられなかった。

初診時眼所見(4歳)：視力右眼0.07(0.2×S-10.0D)，左眼0.06(0.15×S-10.0D)。前眼部では両下睫毛内反症を認めた。眼位は軽度外斜位，眼球運動は正常。角膜には睫毛接触による右輪部5時付近の角膜片雲，両びまん性表層角膜炎を認めた。角膜径は右眼11.5mm，左眼12.0mm。瞳孔は左右同円大で，対光反射は迅速かつ十分。水晶体は透明。両眼底は豹紋状を呈し，網膜周辺部では断続的なWWPを認めた。硝子体は淡いベール状の混濁を呈していた。

経過：7歳時には，視力右眼(0.9×S-10.0D○C-2.0D Ax 10°)，左眼(0.5×S-11.5D○C-3.0D Ax 160°)であった。眼位はプリズムカバーテストで近見6ΔXP'，遠見2ΔXP。眼球運動は正常。瞳孔間距離は57mm，Hertel眼球突出計では左右眼とも17mm。両下睫毛内反症は皮膚切除法(Hotz変法)施行により軽快し，右角膜には初診時から認められた片雲が残存した。右眼水晶体は透明であったが，左眼には水晶体皮質と後囊下に混濁が出現してきた。眼底では，網膜赤道部から周辺部にかけて傍血管性にみられるsnail track様変性巣(図9)を認め，やや増強したWWPは未だ全周には至っていなかった。硝子体のベール状混濁は混濁度を増し，周辺部の耳側下方で明瞭な膜様物が観察された(図10)。

色覚検査(7歳時)はパネルD-15でminor errorのみであった。Goldmann視野検査では明らかな狭窄，沈下を認めなかった。超音波検査では，A-modeによる眼軸長は右眼30.68mm，左眼31.00mm，B-modeでは著変を認めなかった。網膜電図はnormal pattern，スペキュラーマイクロスコーピーでは細胞密度3641.7 cells/mm³，変動係数0.22，六角形細胞率71.0%であった。

なお，これら2症例の身体所見，X線所見，病理組織所見および整形外科的治療については，日本小児整形外科学会において高島ら⁹⁾が既に報告した。

III 考 按

Kniest dysplasiaは四肢躯幹短縮型の小人症を呈するまれな骨系統疾患である。遺伝形式として常染色体優性遺伝を示すとされるように家族性発症の報告もあるが，



図9 症例2の右眼底所見。
耳上側に傍血管性のsnail track様変性巣を認める。

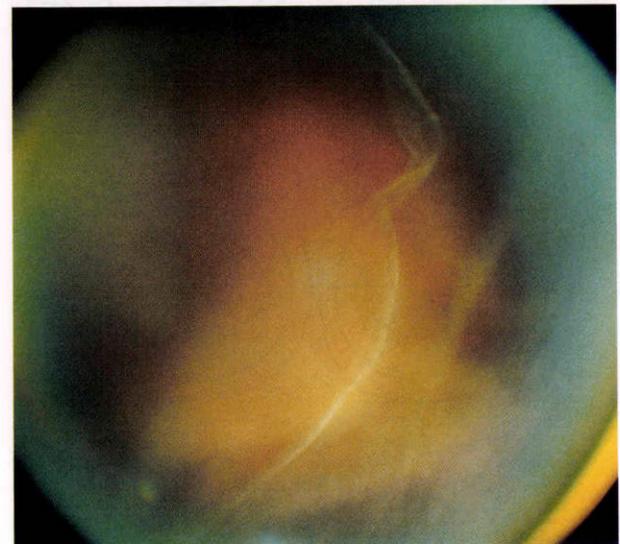


図10 症例2の硝子体所見。
左眼耳下側にベール状の硝子体混濁と明瞭な膜様物を認める。

大部分は孤発例である⁷⁾。その診断は特徴的な顔貌や体型，X線所見での長幹骨端の肥大，軟骨生検でのSwiss cheese様と形容されるempty matrixなどを証明することで行われる。今回の自験2例については病理組織所見を加味した上で総合的に診断されており，その鑑別についても既報⁹⁾の通りである。合併症として口蓋裂，感音性難聴がいずれも約50%にみられるとされるが，今回の自験例では症例2に軽度の混合性難聴を伴っていたのみで，2例とも知能障害はなかった。

Kniest dysplasiaの眼合併症に関しては，Maumenee⁸⁾が1979年に眼科学的に初めて記載し，その後，7症例について検討している¹⁾。その全例にみられた眼所見は高度近視と硝子体変性である。その他の所見としては，4

表1 本邦で報告された Kniest dysplasia の眼所見

	松田ら ²⁾		大野ら ³⁾		自 験		例	
	11 歳 男児		7 歳 男児		15 歳 男児		7 歳 男児	
	右 眼	左 眼	右 眼	左 眼	右 眼	左 眼	右 眼	左 眼
近視	-8.5 D	?	?	-7.0 D	-12.0 D*	-13.0 D*	-14.5 D*	-14.0 D*
眼軸長	29.1 mm	23.7 mm	28.93 mm	28.95 mm	29.56 mm	30.54 mm	30.68 mm	31.00 mm
水晶体偏位	-	-	+	+	-	-	-	-
白内障	+	+	+	+	-	-	-	+
網膜格子変性	+	?	?	+	+	+	+	+
硝子体変性	+	+	+	+	+	+	+	+
網膜剝離	-	+	-	-	-	-	-	-

*: 乱視は等価球面算定した

例で網膜格子状変性, 網膜剝離, 白内障, 3例で後極部網膜の pigmentary mottling, 2例で眼角解離, 1例で水晶体偏位, 眼瞼下垂がみられている. 一方, これまで本邦で報告された症例の眼所見をまとめると表1の通りになる. 自験例ではそれに加え, Maumenee¹⁾が14眼中7眼に認めた perivascular lattice degeneration を症例1で確認した. また, 症例2でも血管走行に沿った snail track 様変性巣を認めた. Byer⁹⁾によると, snail track 様変性は格子状変性のバリエーションとみなされることから, これらは共通する変化を起こしているものと思われる. 同様に傍血管性にみられる網脈絡膜萎縮は Stickler 症候群¹⁰⁾, spondyloepiphyseal dysplasia congenita (先天性脊椎骨端異形成症)¹¹⁾でも報告がある. そのような perivascular lattice degeneration は網膜硝子体の接触面での病変の存在を示し, 通常の lattice degeneration と同様に網膜剝離を起こすことがあるとされる¹²⁾.

さて, これまで骨関節異常を合併する網膜硝子体変性の疾患概念は変遷してきたことは良く知られている¹⁰⁾¹³⁾. 1965年, Stickler ら¹⁴⁾¹⁵⁾は近視や網膜硝子体変性, 網膜剝離などの眼所見を伴う骨関節, 頭蓋形成異常をもつ症候群を hereditary progressive arthro-ophthalmopathy として報告した. しかし, その眼所見は Wagner¹⁶⁾により1938年に degeneratio hyaloideo-retinalis として報告されている疾患単位に一致することが, 多数例の検討により明らかにされた¹⁷⁾¹⁸⁾. 最近の成書⁴⁾⁵⁾によれば, これら網膜硝子体変性は全身的な骨関節症状の有無により, 概ね, Wagner 病と Stickler 症候群とに大別される傾向にある. そうなると, 本症例は眼科的には Stickler 症候群と診断するのが適切と考えられる.

ところで, 前出の Maumenee⁸⁾は, Wagner のいう vitreoretinal degeneration が骨形成不全を伴う幾種かの疾患においても認められることに着目し, Kniest dysplasia を含む39症例の検討から, このような眼病変はむしろ全身の結合組織異常の一徴候であるとの観点で分類を試みている(表2). この分類では骨格異常を伴う

表2 Wagner 様硝子体網膜変性の分類 (Maumenee⁸⁾による)

I. With ocular symptomatology only	
Type 1	Wagner (no associated retinal detachment)
2	Jansen (high incidence of retinal detachments)
II. With associated systemic anomalies	
Type 1	Hereditary arthro-ophthalmopathy (Marfanoid variety) =Stickler syndrome
2	Hereditary arthro-ophthalmopathy with stiff joints (Weil-Marchesani-like variety)
3	Spondyloepiphyseal dysplasia, variant
4	Kniest syndrome
5	Diastrophic variant
6	Spondyloepiphyseal dysplasia congenita

ものの中で, Stickler 症候群は II-1 群として, Kniest dysplasia は II-4 群として位置づけされている. 現在では Stickler 症候群は, この分類の II 群全体を包括するような範疇として用いられているようである. 一方, 整形外科的にも骨系統疾患は分類, 整理されてきており¹⁹⁾²⁰⁾, Kniest dysplasia は一つの疾患単位として確立されている. 今後, このような症例が蓄積されてゆけば, いわゆる Stickler 症候群に重複してくる疾患の中でも骨系統疾患の単位, あるいはその病因により, 近視の程度や網膜剝離の発生頻度などの眼所見や視機能予後に差違などが見出される可能性もある. 実際, 同様の網膜硝子体変性を伴う先天性椎骨骨端異形成症では網膜剝離の発生率は, Wagner 病や Stickler 症候群に比べ, 低いとの報告がある¹¹⁾.

自験2例はいずれも単発例であったが, Kniest dysplasia の報告の中にはいくつかの家族例もあり, 前述のように常染色体優性遺伝形式をとると考えられている. 網膜硝子体ジストロフィ症候群⁴⁾に含まれる Wagner 病と Stickler 症候群も, 同様に, 単発例と種々の表現度と浸透率を示す遺伝性疾患である. したがって, Kniest

dysplasia の眼病変も原発性、遺伝性の点から、ジストロフィとみなせよう。また、同胞で Kniest dysplasia と Goldmann-Favre 病がみられた報告例²¹⁾があり、これらは類縁疾患として同一スペクトラムに位置する可能性もある。

Kniest dysplasia の病因としては、細胞外基質での II 型コラーゲンの C-propeptide の欠損および細胞内空胞での過剰蓄積が見出されており²²⁾、II 型コラーゲンの異常が示唆されている。この II 型コラーゲンは骨幹端では軟骨基質を形成し、眼球においてはヒアルロン酸とともに第二次硝子体の主要構成成分である。また、硝子体内では硝子体基底部に最も多く含まれるとされ²³⁾、II 型コラーゲンの分布と、本疾患の硝子体網膜界面での変化、硝子体混濁と網膜変性が赤道部から周辺部に顕著であることとの関連が疑われる。また、眼所見として、硝子体が虚脱して形成された膜様構造、Maumenee¹⁾による表現では retrolental crinkly membrane が自験例で図 4 a のように確認された。これは超音波検査で膜様エコーとして図 6 のように観察され、宮久保ら¹⁰⁾が Stickler 症候群で認めた皺壁膜 plicated membrane に一致する。この膜は第一次硝子体と第二次硝子体の境界部に相当するため、今回観察された混濁小塊が付着した膜様物も、第二次硝子体の（原発性）退行変性を示唆するものと思われる。

このように、骨系統疾患によってはコラーゲン代謝異常が基礎にあり、その結果としてコラーゲンを含有する組織に異常を呈してくる場合がある。したがって、骨関節異常を伴った網膜硝子体ジストロフィについても、そのような生化学的異常の観点²⁴⁾から捕え、変性病変の発生機転を明らかにしていく必要があるのではないだろうか。

Kniest dysplasia の眼合併症で処置が必要とされるのは、主に白内障と網膜剥離である。しかし、精神発達障害を伴った本疾患で、網膜剥離に続発した増殖性硝子体網膜症によると思われる前房出血を生じ、眼球摘出に至った例²⁵⁾もある。ただし、その症例では自傷行為の可能性も否定できず、眼科的経過の詳細は不明である。また、我が国で Stickler 症候群の眼病変を詳細に検討した宮久保ら¹⁰⁾は、合併症としての白内障は 20 代後半から発生するもので若年者にはみられないとしている。Robertson ら⁵⁾は Stickler 症候群では約 50% が網膜剥離を起こし予後不良とするものの、予防的処置を行うか否かについては、まだコンセンサスが得られていないとしている。Kniest dysplasia の本邦例では、3 歳 8 か月で水晶体偏位と赤道部、後囊下の混濁³⁾、11 歳で白内障と網膜剥離²⁾を来している。一方、自験例は現在 7 歳と 15 歳であり、積極的な眼科的治療を要するような変化は依然生じていないが、症例 1 では赤道部網膜に数個の萎縮円孔、症例 2 では左後囊下白内障が観察されており、いずれも

今後注意深く経過観察する必要があると思われる。本疾患は通常、知能障害はなく生命予後も良好であるため、早期から定期的な眼科診察を行い、視機能面の養護に努めるべきことは大野ら³⁾が述べた通りである。

以上、これまで経過観察してきた Kniest dysplasia 2 例の眼所見を報告した。症例 1 では当初、胎児性軟骨異栄養症と考えられており、Kniest dysplasia の確定診断がついたのは 11 歳時であった。過去において、Wagner 病ではその骨関節症状に注意が払われていなかった時期もあった¹⁰⁾¹²⁾ため、Wagner 病とする症例報告の中には本疾患も含まれていた可能性は否定できない。また、最近では整形外科領域から、骨格異常に上述したような眼疾患を合併するものに対し Stickler 症候群と診断した報告が散見されるようになってきた²⁶⁾。確かに、そのような Stickler 症候群は臨床分類としては有用だが、それを最終診断とするのではなく、根底にある異常を念頭に置くべきと考え、今回、2 症例を報告した。したがって、骨形成異常または侏儒症の小児を診察する際には、網膜硝子体病変を積極的に疑って眼所見をとるべきと思われる。また逆に、網膜硝子体変性をみた場合、結合組織疾患を疑った全身検索をすることが、今後、他科との境界にまたがるこれら網膜硝子体変性関連疾患を蓄積し、病態をさらに解明していく上で重要であるといえよう。

稿を終えるに際し、ご校閲を賜りました山本 節教授に深謝いたします。また、症例をご紹介いただいた兵庫県立のじごく療育センター整形外科、藤井正司先生、高島孝之先生、ならびに写真撮影にご協力いただいた神戸大学眼科、調 廣子視能訓練士に感謝します。症例 1 の眼所見および本論文の要旨は第 19 回日本小児眼科学会総会（倉敷）で発表した。

文 献

- 1) Maumenee IH, Traboulsi EI: The ocular findings in Kniest dysplasia. *Am J Ophthalmol* 100: 155-160, 1985.
- 2) 松田久美子, 高木幹男, 園延美紀, 野島元雄, 松村隆: Kniest 病に合併した網膜剥離の 1 例. *眼臨* 80: 1578-1580, 1986.
- 3) 大野敦史, 萬代 宏, 松尾信彦, 中山 正: Kniest dysplasia の 1 例. *臨眼* 42: 1387-1391, 1988.
- 4) 谷野 洸: 網膜硝子体ジストロフィ症候群. 大庭紀雄(編): 遺伝性眼底疾患. 金原出版, 東京, 273-283, 1987.
- 5) Robertson JE Jr, Meyer SM: Hereditary vitreoretinal degenerations. In: Ryan SJ (Ed): *Retina*, 469-479, Mosby, St Louis, 1989.
- 6) 高島孝之, 藤井正司, 宇野耕吉, 増田真造, 三浦靖史, 加東 定, 他: Kniest dysplasia (Kniest 骨異形成症) の下肢変形に対する治療経験. *日小整会誌* 3: 81-87, 1993.
- 7) 水島哲也: Kniest dysplasia と metatropic dysplasia. *整形外科 Mook* 23, 骨系統疾患. 金原出版, 東京, 53-68, 1982.
- 8) Maumenee IH: Vitreoretinal degeneration as a

- sign of generalized connective tissue disease. *Am J Ophthalmol* 88: 432—449, 1979.
- 9) **Byer NE**: Lattice degeneration of the retina. *Surv Ophthalmol* 23: 213—248, 1979.
 - 10) 宮久保純子, 宮久保寛, 橋本和彦, 猪原貴子, 多田博行: Stickler 症候群 (hereditary progressive arthro-ophthalmopathy) の眼病変. *臨眼* 38: 35—47, 1984.
 - 11) **Hamidi-Toosi S, Maumenee IH**: Vitreoretinal degeneration in spondyloepiphyseal dysplasia congenita. *Arch Ophthalmol* 100: 1104—1107, 1982.
 - 12) **Green WR**: Radial perivascular lattice degeneration. *Ann Ophthalmol* 13: 1096—1097, 1981.
 - 13) 中塚和夫, 後藤正雄, 蔭山 誠, 前尾直子, 矢野良雄: 常染色体劣性遺伝が示唆される Wagner 様網膜硝子体変性症. *臨眼* 45: 1047—1053, 1991.
 - 14) **Stickler GB, Belau PG, Farrel FJ, Jones JD, Pugh DG, Steinberg AG, et al**: Hereditary progressive arthro-ophthalmopathy. *Mayo Clin Proc* 40: 433—455, 1965.
 - 15) **Stickler GB, Pugh DG**: Hereditary progressive arthro-ophthalmopathy II. Additional observations on vertebral abnormalities, a hearing defect, and a report of a similar case. *Mayo Clin Proc* 42: 495—500, 1967.
 - 16) **Wagner H**: Ein bisher unbekanntes Erbleiden des Auges (Degeneratio hyaloideo retinalis hereditaria), beobachtet im Kanton Zurich. *Klin Mbl Augenheilk* 100: 840—857, 1938.
 - 17) **Hirose T, Lee KY, Schepens CL**: Wagner's hereditary vitreoretinal degeneration and retinal detachment. *Arch Ophthalmol* 89: 176—185, 1973.
 - 18) **Liberfarb RM, Hirose T, Holmes LB**: The Wagner-Stickler syndrome—A genetic study. *Birth Defects* 15: 145—154, 1979.
 - 19) 鶴田登代志: 骨系統疾患. 最近の進歩と展望. *整形外科 Mook* 23, 骨系統疾患, 金原出版, 東京, 1—5, 1982.
 - 20) 日本整形外科学会骨系統疾患委員会: 骨系統疾患分類表. *日整会誌* 64: 307—316, 1990.
 - 21) **Neetens A**: Kniest (Wagner-Stickler variant) and Goldmann-Favre disease in one sibship. *Bull Soc Belge Ophthalmol* 223: 27—32, 1987.
 - 22) **Poole AR, Pidoux I, Reiner A, Rosenberg L, Hollister D, Murray L, et al**: Kniest dysplasia is characterized by an apparent abnormal processing of the C-propeptide of type-cartilage collagen resulting in imperfect fibril assembly. *J Clin Invest* 81: 576—589, 1988.
 - 23) **Swan DA, Constable IJ**: Vitreous structure. I. Distribution of hyaluronate and protein. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 11: 159—163, 1972.
 - 24) 大庭紀雄: 遺伝性眼底疾患の概念と分類. 大庭紀雄 (編): 遺伝性眼底疾患. 金原出版, 東京, 1—6, 1987.
 - 25) 興梶ひで, 森田玲子, 松倉 誠, 羽田 明, 篠原 誠: Kniest dysplasia の 1 例. *小児科臨床* 44: 2982—2986, 1991.
 - 26) 保坂泰介, 四方實彦, 清水和也, 武田信巳, 田中千晶, 戸口田淳也: Stickler 症候群の 1 例. *臨整外* 28: 1301—1304, 1993.