

骨形成不全症の身長について

主任研究者 城 良二¹⁾

研究協力者 君塚 葵¹⁾ 柳迫 康夫¹⁾ 三輪 隆¹⁾ 山田 高嗣¹⁾

¹⁾心身障害児総合医療療育センター

要約 骨形成不全症患者の低身長の程度、身長と臨床所見との関係を知るためにアンケート調査を行い、138名を対象とした。結果、骨形成不全症の身長のZスコアは男平均-6.0(-12.4~1.1)、女平均-7.8(-15.1~0.8)であった。また、身長は、骨折回数、出生時骨折、脊柱変形、歯牙形成不全、家族歴と関連が見られた。標準身長群(-2SD以上)では、骨折・脊柱変形が少なく、家族歴・難聴が約5割に見られ、軽度低身長群(-6SDから-2SD)では、難聴がなかった。高度低身長群(-6SD未満)では、骨折・脊柱変形が多く、家族歴が16%と少なかった。青色強膜の有無とは相関がなかった。

はじめに

骨形成不全症は、I型コラーゲンの異常を基盤とする、遺伝性全身性結合組織疾患であり、易骨折性、四肢変形、脊椎側弯、歯牙形成不全、青色強膜、難聴など多彩な症状を呈する。疾病の重症度は、軽症のものから出生時致死性のもまでである。一般的に骨形成不全症患者の身長は低身長であるが、実際には正常から高度低身長のものまであり、これらにより生活の質(QOL)は大きく異なる¹⁾。わが国における本疾患の身長に関して、低身長の程度、それに関わる因子については未だに明らかではない。

目的

本研究の目的は、わが国における骨形成不全症患者の低身長の程度、身長と臨床所見との関係を知ることである。

対象と方法

対象は全国の骨形成不全症患者で、患者会などを通じ約300名にアンケート用紙を郵送した。148名から回答を得、このうち身長の

記載のあった138名を対象とした。うち男性58名、女性80名であった。

検討項目は、身長、年齢、青色強膜、歯牙形成不全、難聴、側弯、出生時骨折、脊柱変形、これまでの骨折の回数、家族歴(家族・親戚に同疾患患者がいる)であった。身長の年齢によるばらつきを標準化するために、同年齢の標準身長および標準偏差からZスコアを算出した。標準値として、小児では平成2年度文部省学校保健統計調査報告書を、成人では日本人の体格調査報告書(1984)を用いた。

結果

身長と年齢の関係を図1に示す。身長は、年齢とともに増大するが、標準身長に近い例から、高度の低身長まで広く分布した。成人での平均身長は、男 127.5 ± 23.7 (90.0 - 174.0)cm、女 110.3 ± 18.0 (80.0 - 158.0)cmであった。身長のZスコアの平均は、男-6.0 (-12.4~1.1)、女-7.8(-15.1~0.8)で、ヒストグラム(図2)から、この分布が3峰性であ

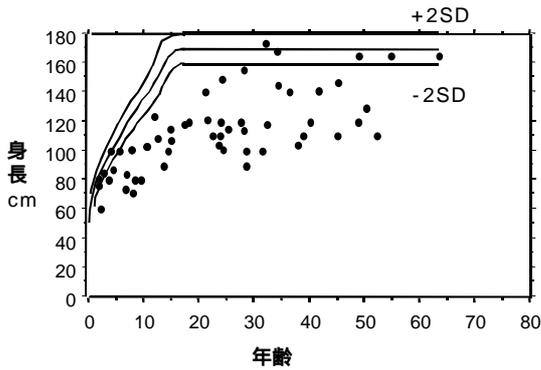


図1-a 年齢と身長（男）

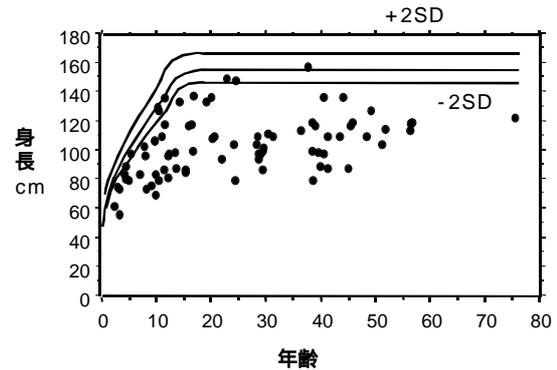


図1-b 年齢と身長（女）

ることがわかる。そこで、Zスコアを-2SD以上の標準身長群、-6SD以上-2SD未満の軽度低身長群、-6SD未満の高度低身長群に分け、各群での検討項目の出現率を算出した（表1）。また、骨折回数とZスコアは有意に相関した（図3）。

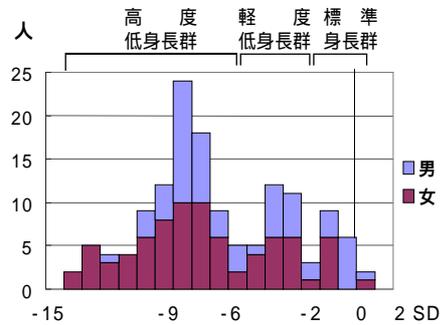


図2 身長Zスコアのヒストグラム

考察

Wynne-Davies & Gormley²⁾は86例の骨形成不全症患者の身長を調査し、-14SDから+3SDまで幅広い分布を示した。このような広い分布は今回の調査の結果も同様であったが、彼らの報告では症例数も少なくZスコアの分布パターンには言及していない。彼らは、Zスコアが-6から-14SDの高度低身長群は常に散発例で、家族歴のある例では-6SD以下の低身長が見られなかったとほうこくしており、今回の調査でも同様に家族歴と身長に相関が見られた。このことは、本疾患の遺伝に自然淘汰の原理が作用しているものと考えられた。また、彼らは骨形成不全症の低身長は骨折による二次的なものではなく一次的な成長障害によるものであると推測したが、今回の調査では骨折回数と身長は相関しており、圧迫骨折に

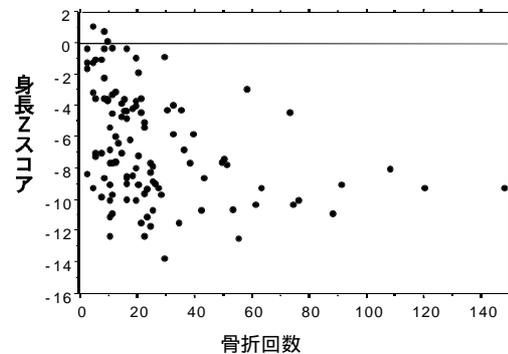


図3 骨折回数と身長Zスコア

表1 各因子の出現率

群	高度低身長群	軽度低身長群	標準身長群
Zスコア	-6SD未満	-6SD以上-2SD未満	-2SD以上
症例数	83	37	18
平均年齢（歳）	15.4	14.3	19.7
脊椎変形（%）	70	49	17
骨折回数（回）	29	15	8
出生時骨折（%）	70	42	39
難聴（成人のみ、%）	28	0	50
歯牙形成不全（%）	65	52	33
家族歴あり（%）	16	36	55
青色強膜（%）	60	64	58

よる脊椎変形、下肢骨折による変形、関節拘縮といった二次的要因が推測された。明らかな青色強膜のある群は、Sillenceの分類でI型に分類される軽症例であるが、身長と青色強膜の有無には相関が見られなかった。高度低身長群の特徴は、散発例で出生時骨折が見られた、その後も骨折を繰り返すし、次第に脊椎が変形するもので歯牙形成不全も多い。一方、標準身長群の特徴は、遺伝例で、骨折回数が少なく難聴が多いことであった。

結語

1. 骨形成不全症の身長のZスコアは男平均-6.0(-12.4~1.1)、女平均-7.8(-15.1~0.8)で、3峰性の分布を示した。
2. 身長は、骨折回数、出生時骨折、脊柱変形、歯牙形成不全、家族歴と関連が見られた。
3. 標準身長群(-2SD以上)では、骨折・脊柱変形が少なく、家族歴・難聴が約5割に見られた。
4. 軽度低身長群(-6SDから-2SD)では、難聴がなかった。
5. 高度低身長群(-6SD未満)では、骨折・脊柱変形が多く、家族歴が16%と少なかった。
6. 青色強膜の有無とは相関がなかった。

参考文献

1) 城 良二 他：骨形成不全症患者のQOL - 患者アンケート調査から - . 第10回日本整形外科学会骨系統疾患研究会記録集: 59-62, 1998

2) Wynne-Davis R, Gormley J: Clinical and Genetic Patterns in Osteogenesis Imperfecta. Clin Orthop 159: 26-35, 1981