

骨形成不全症児の全国調査—中間報告—

(分担研究：小児運動系疾患の介護等に関する研究)

清野佳紀1)、守分正1)、三宅捷太2)、奥住成晴3)、二瓶健次4)

【要約】易骨折性・骨脆弱性が問題となる骨形成不全症の診断治療に関する手引き書の作成の第一段階として全国の大学付属病院・小児病院の小児科・整形外科の患者数の調査を行った。調査票の回収率は40.6%であり、小児科113施設中44施設(38.9%)、整形外科61施設中31施設(50.8%)において患者の定期的診療が行われていた。患者数は小児科130例、整形外科217例で、一施設あたりの平均患者数はそれぞれ1.23人、3.51人であった。整形外科においては首都圏、京阪神、東海地区で加療を受けている例が217例中181例(84.8%)で特定の施設に集中する傾向が認められた。今後、これらの施設に対して詳細な患者調査、患者本人、家族に対する実態調査を行う予定である。

【見だし語】骨形成不全症、成長障害、全国調査

【緒言】

骨形成不全症は易骨折性・骨脆弱性を主訴とする疾患であり、臨床的には易骨折性に加え、骨変形・成長障害などが問題点となってくる。骨形成不全症の原因はI型コラーゲンの分子異常が主な原因とされているが、治療法は未だ確立していない。骨折は疼痛・活動制限など急性期の問題を引き起こすだけでなく、骨折しやすいという恐れで患者は活動を制限される。乳幼児期においては親は患児の扱いに苦慮し過剰に保護的になってしまう例も多い。学童期においては頻回の骨折による休学、車椅子・歩行器具使用によ

る学校生活の不便・集団生活への参加困難など社会生活に関しても問題が大きい。家族のみならず教育機関の担当者にも患児に接し方、対処法について解決すべき問題は多い。

医療機関側としては、骨形成不全症自体が稀な疾患である上、さらに個々の症例により重症度が大幅に異なるため、骨形成不全症についての共通の理解を得ることは困難である。更に骨折回数そのものを減少させ、骨強度を高める根本的な治療法に関しては、フッ素、カルシトニンなどが試みられてきたが劇的な効果を有する治療法は未だ開発

1)岡山大学小児科、2)横浜療育園、3)神奈川こども医療センター整形外科、
4)国立小児病院神経科

されていない。

このような状況の下、骨形成不全症患者に今、何が問題となっているのかを明らかにし、治療・日常生活の手引きを作成することは患者の日常生活、診療の一助となると考えられる。

今年度は手引き書づくりの前段階の患者調査として、患者数の調査を行った。

【方法・対象】

全国の大学付属病院、小児病院の整形外科及び小児科を対象に各施設受診中の骨形成不全症患者の数を往復はがきにて調査した。対象施設は小児科204施設・整形外科200施設であった。

【結果】

調査票の回収率は40.6%であった。小児科回答113施設中44施設（38.9%）、整形外科回答61施設中31施設（50.8%）において患者の定期的診療が行われていた。回答の得られた一施設あたりの平均患者数は小児科1.23人、整形外科3.51人であった。患者数は小児科130例、整形外科217例であった。小児科においては患者診察44施設中10例以上の患者診察施設が2施設、5以上10例未満が5施設、4例以下が37施設であり患者の集中化は一部にみられるのみであった。整形外科においては31施設中10例以上が6施設（うち30例以上が3施設）、5以上10例未満が3施設、4例以下が22施設であった。整形外科においては首都圏、京阪神、東海地区の整形外科で加療を受けている例が217例

中181例（84.8%）でうち163症例は特定の7施設に集中していることが明らかとなった。

【考察】

患者数調査から小児科受診患者は各施設に分散する傾向があり、整形外科受診患者は首都圏、東海地区、京阪神の特定施設に集中する傾向があった。これは骨折変形治癒の矯正、髄内釘の挿入、骨切り術といったような整形外科の中でも骨形成不全に関して専門性の高い治療を行う施設に患者が集中する傾向があることを示している可能性がある。

今後の計画として、この点も含め、患者診察施設に対し患者の重症度、合併症、治療法などについて個々の患者別に詳細なアンケート調査を行い、医療サイドからの骨形成不全症の診療の実態を把握する予定である。

さらに、2つある骨形成不全症患者・保護者団体を中心に患者および患者家族側からの実態調査もあわせて行い、患者およびその家族が直面している問題についても明らかにして行く予定である。

骨形成不全症は全科的な対応が必要な疾患である。整形外科的治療に於いても、四肢骨の骨折・遷延治癒・変形の矯正・脊椎の変形矯正といった専門性の高い治療が必要とされる疾患であるが、整形外科のみならず、高率に合併する成長障害、胸郭の変形に起因する

呼吸困難など小児科的な問題で苦慮することも多い。さらに、眼科的異常、難聴、歯牙形成不全、水頭症をはじめとする脳神経外科的異常など多科にまたがる協力の上に立った総合的な診療が必要である。

各患者診療施設に於いても各科相互の疾患に対する理解を深め、十分な協体制度の元、診療が行えるような診断、治療の手引き書は必須のものと考えられる。

さらに、骨形成不全症の内科的治療に関しては古くからビタミンD、甲状腺ホルモン、男性ホルモンなどが試みられ、最近ではフッ化ナトリウム、カルシトニンの投与が試みられている。いまだ確立した治療法がないのが現状で、ビスフォスフォネート製剤、成長ホルモンなどが次の候補として考えられている。岡山大学医学部においては、骨形成不全症に対し、従来からのカルシトニンによる治療に加え、成長ホルモンによる治療を検討中である。現在9才10ヶ月の低身長を認める1女児例に投与し、骨折回数の増加なく、投与1年で身長増加率の改善を認め、身長は-3SDから-2.3SDと改善している。骨折の治癒期間の短縮が認められており、今後検討を要する治療法であると考えられる。



検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用

論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



【要約】易骨折性・骨脆弱性が問題となる骨形成不全症の診断治療に関する手引き書の作成の第一段階として全国の大学付属病院・小児病院の小児科・整形外科の患者数の調査を行った。調査票の回収率は40.6%であり、小児科113施設中44施設(38.9%)、整形外科61施設中31施設(50.8%)において患者の定期的診療が行われていた。患者数は小児科130例、整形外科217例で、一施設あたりの平均患者数はそれぞれ1.23人、3.51人であった。整形外科においては首都圏、京阪神、東海地区で加療を受けている例が217例中181例(84.8%)で特定の施設に集中する傾向が認められた。今後、これらの施設に対して詳細な患者調査、患者本人、家族に対する実態調査を行う予定である。