

## 骨系統疾患について

主任研究者 城 良二

心身障害児総合医療療育センター・リハビリテーション科

本邦では不明ある。

### 1. 骨系統疾患の定義

先天的あるいは後天的な骨・軟骨の形成・発育異常による全身骨格の形態的・構造的異常が骨系統疾患である。これには、傷病片が骨・軟骨に存在するか、主要な症状の一つ以上が骨病変である疾患が含まれるので、奇形症候群、代謝病、内分泌疾患などもこれに含まれることになる。

### 2. 分類

#### 1) 先天性

骨軟骨異形成症、異骨症、先天性代謝異常症、特発性骨溶解症、染色体異常症、その他がある。

#### 2) 後天性

内分泌疾患、肝・腎疾患、ビタミン欠乏症・中毒症、重金属中毒症、細網内皮系疾患、その他のものがある。

1983年、骨系統疾患の国際分類が提案され、その後、1992年に改訂され、現在では用いられることが多い（付録30-34）。しかし、この改訂では、異骨症 (dysostosis) の項目が削除され、骨軟骨異形成症 (osteochondrodysplasia) のみからなる分類となった。異骨症は、特定の骨のみが個々に侵される疾患であり、骨変化を主症状とする種々雑多な奇形症候群が含まれ、このことが分類をより煩雑なものとし今回の分類からは削除されたと考えられるが、臨床的には重要な位置を占めている。

### 3. 病因

先天性骨系統疾患のほとんどが病因が不明である。近年分子生物学、分子生化学および遺伝子工学の目覚ましい発展により、骨系統疾患の病因が判明されつつある。

### 4. 発生頻度

骨系統疾患の発生頻度に関する報告はほとんどなく、本邦におけるそれは全く不明である。代表的な疾患である、軟骨無形成症では欧米で人口10万あたり2人程度と報告されているが、

### 5. 日本整形外科学会の対応

日本整形外科学会では平成元年2月に骨系統疾患委員会を設置した。これは、1) 全国登録制度の確立、2) 疾患の命名の整理、3) 研究会の開催を目標に活動を開始した。そして、平成2年より骨系統疾患全国登録が開始された。登録数は、平成2年：228症例、平成7年：214症例、平成8年：134症例、合計 1715症例となっており、登録数の頭打ち状態である。未登録例が多数あるものと考えられる。したがって、この登録症例から各疾患の発生頻度を算出することは出来ない。

### 文献

骨系統疾患マニュアル 日本整形外科学会骨系統疾患委員会編 南光堂 1994

骨系統疾患全国登録（平成2年—8年）日本整形外科学会 骨系統疾患委員会

骨系統疾患 水島哲也 臨床整形外科 25 (6) 723-731,1990



#### 1. 骨系統疾患の定義

先天的あるいは後天的な骨・軟骨の形成・発育異常による全身骨格の形態的・構造的異常が骨系統疾患である。これには、傷病片が骨・軟骨に存在するか、主要な症状の一つ以上が骨病変である疾患が含まれるので、奇形症候群、代謝病、内分泌疾患などもこれに含まれることになる。