

骨形成不全症患者アンケート調査

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

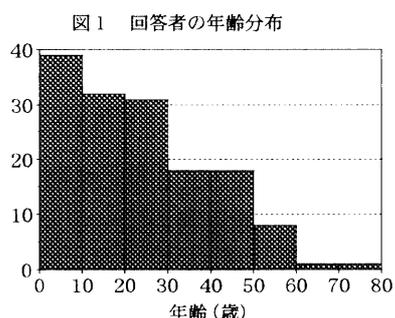
要約 骨形成不全症は骨系統疾患の中で最も頻度の高い疾患で、易骨折性、四肢彎曲、脊柱変形をきたし、生活の障害が大きい。患者の生活実態を知る目的でアンケート調査を行った。回答者の平均年齢は23.3歳、平均骨折回数24.3回、骨折は年齢とともに減少するが、成人にも見られた。成人の平均身長は男127.5 ± 23.7 (90.0 - 174.0) cm、成人女110.3 ± 18.0 (158.0 - 80.0) cmであった。低身長あるいは四肢の変形による生活の障害が見られた。平均の手術回数は6.0回で手術には必ずしも満足していなかった。半数に種々の程度の疼痛があった。生活上最も困るのは移動手段で半数以上が車椅子を使用していた。就学では、知的障害がないことから普通校への入学が増加しているが、介助員の確保が問題であった。就職、出産、育児、日常生活でも様々な苦勞、工夫を行っており、治療の進歩と同様に情報の提供に対する期待が高かった。

はじめに

骨形成不全症は、易骨折性、四肢彎曲、脊椎変形をきたし、3-4万人に1人と骨系統疾患の中でも最も頻度が高い。臨床症状は多様で新生児致死型のものからほとんど無症状に経過するものまであり、生活の問題は個々の症例で大きく異なる。今回、患者の生活実態を知り Quality of Life (以下、QOL) を向上するための基礎データ作製を目的に、以下のアンケート調査を行った。アンケート調査の結果の概略とQOL向上のための私見を述べる。

(1) アンケートの対象

対象は、骨形成不全症の患者会などを通じ、全国の骨形成不全症患者、約300例にアンケート用紙を郵送した。148例の回答を得、回収率は約50%であった。うち男性65例、女性83例で年齢分布は10歳未満が最も多く、年代ごとに減少し、平均23.3歳であった(図1)。身体障害者手帳を所有するのは125例(84%)で等級の内訳は、1級:59例、2級:51例、3級:5例、4級:2例、不明:8例であった。以下、アンケート結果の概略を、医療的側面と生活的側面に分け報告する。

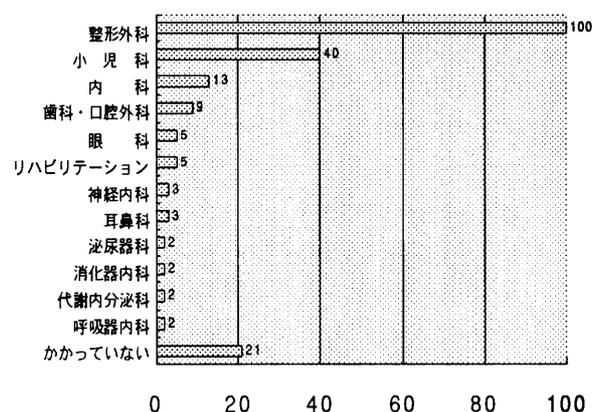


(2) 医療的側面

1) 医療機関の受診状況

148例中127例が医療機関にかかっており、その診療科の内訳は図2のごとくであった。整形外科が最も多く、以下小児科、内科の順であった。

現在かかっている病院の診療科(n=148)



2) 骨折

骨折は患者にとって最も大きな問題でQOLを悪化させる要因になっている。これまでに経験した骨折の回数は、一人平均24.3回(最小2回、最大148回、中央値16回)で(図3)、この1年間の骨折回数と年齢の関係を図4に示す。骨折回数は年齢とともに減少する傾向があるが、なお成人にも見られた。骨折の部位は、大腿骨に最も多く、上腕骨、下腿骨の順で、頭蓋骨など

図3 骨折回数

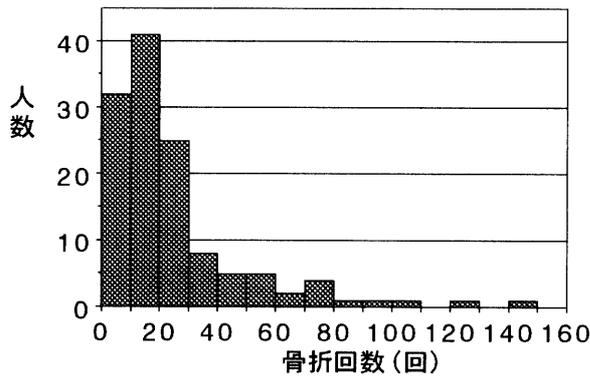


図4 1年間の骨折回数と年齢

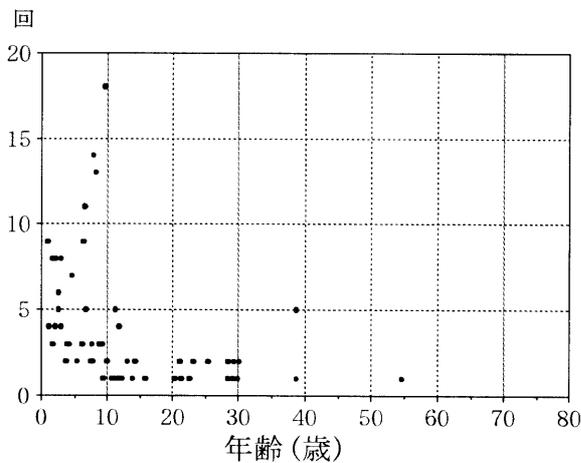
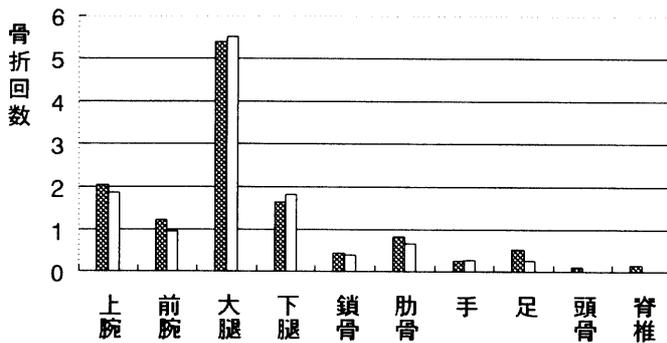


図5 部位別骨折回数



もあった(図5)。

3) 身長・変形

成人の身長は、男 127.5 ± 23.7 (90.0 - 174.0) cm、成人女 110.3 ± 18.0 (58.0 - 148.0) cmであった。側弯に関し「身体が傾斜する」、「坐位が保てない」、「心肺機能への負担」、「見た目が気になる」、上肢に関し「手の届く範囲が狭い」、「力が入らない」、「字を書きにくい」、「食事がしにくい」、身長に関し「高い所に手が届かない」、「見た目が気になる」、脚長差に関し「歩行のバラ

図6 身長と年齢

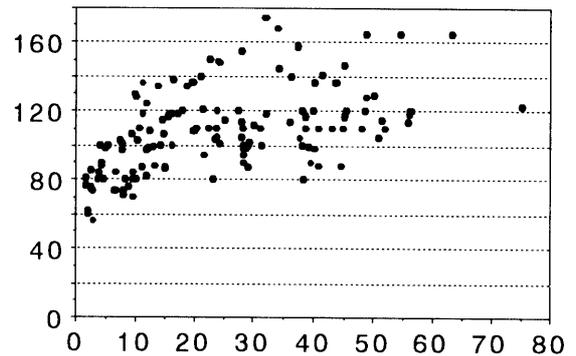
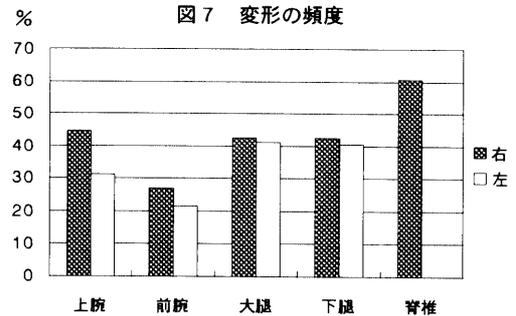


図7 変形の頻度



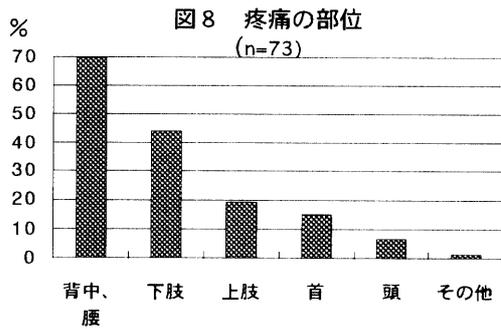
スが悪い」、「服を選びにくい」などの意見が聞かれた。

4) 手術

これまでに手術を経験した人は全体の69%で、受けた手術の回数は1-29回(平均6.0回、中央値4回)であった。手術に対する満足度では、満足:18%、大体満足:39%、どちらとも言えない:27%、やや不満:8%、不満:8%で、不満の内容として、「ひざが曲がらなくなり正座ができなくなった」、「膝が伸びなくなった」、「すぐにまた変形した」、「金具を抜いたら骨折した」、「ロッドが飛び出し痛かった」、「足が外向きになった」、「偽関節になった」、「ラテックスアレルギーになった」、「目的を達していない、運動機能が改善しなかった」、「手術前より悪くなった」、「術後のギプスがつらかった」、「ベッドに寝ている時間が長く留年した」、「手術の痛みによる恐怖心が心のダメージになった」などが聞かれた。

5) 疼痛

回答者の約5割に疼痛があり、その約7割が背中・腰の痛みで、以下、下肢(44%)、上肢(19%)、首(15%)、頭(7%)の順であった。このような痛みに対し「特に何もしない」が3分の



1あり、痛みを我慢したり、治療しない人が多く見られた。

6) 歯

歯牙形成不全が53%、反対咬合が39%に見られ、歯科矯正を行った人は7%であった。さらに、歯科治療に関し、「何処でどのような治療を受けたらいいのかわからない」、「歯科医師に診療を断られた」、「専門医に行くように言われたが、専門医がない」などの意見が聞かれた。

7) 医療への期待

患者の医療に期待することとして、「治療技術の進歩」67.5%、「医療情報の提供」50.6%、「医療システムの適正配置」46.6%、「診断技術の進歩」31.7%、「医療費の公費助成」26.3%、「遺伝相談の充実」26.3%、と治療と情報に期待が大きかった。

(3) 生活

1) 移動

日常生活で最も問題となるのは移動では、「独歩(装具なし)」28例(19%)、「独歩(装具あり)」16例(11%)、「室内歩行」13例(9%)、「車椅子(つかまり立ち)」28例(19%)、「車椅子(つかまり立ち不可)」54例(36%)、「寝たきり」8例(5%)と幅があった。使用している装具は車椅子が最も多く、下肢装具、杖、体幹コルセット、歩行器の順であった。ほとんどの人が毎日外出しているが、ほとんど外出しない人も見られた。外出や旅行で困ることとして、移動手段を問題にする人が最も多く、車椅子で利用できる環境の整備が必要と思われた。

2) 学校

就学では、以前は養護学校に行く場合が多かったが、知的に問題がないため地域の普通校に行く場合が増加し、養護学校に通うのは比較的重度な例になっている(図5)。養護学校は、けがの危険性は少なく、車椅子用トイレなどが整備されている反面、一般に距離的に遠く学習面の遅れを指摘する意見があった。一方普通校では親が子供の移動を手伝わなければならない

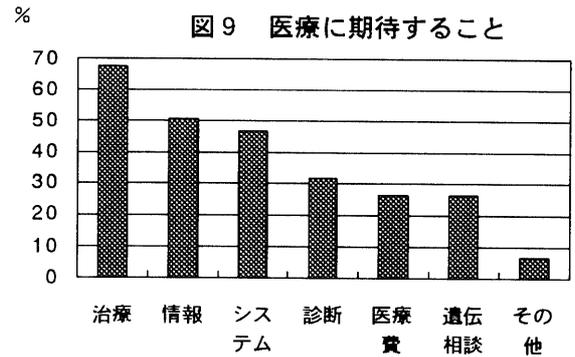
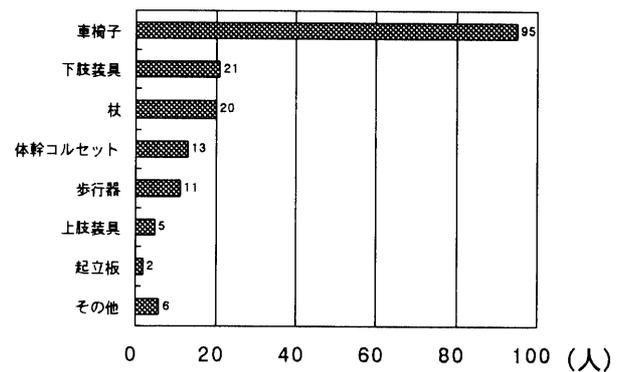


図10 現在使用している装具 (n=148)



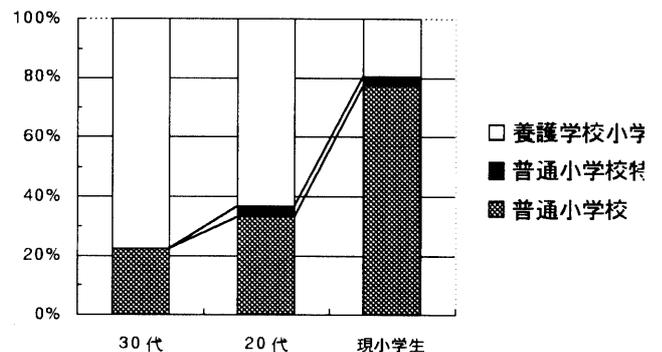
外出回数

ほとんど毎日	95
2日に1回程度	13
週1回程度	11
月1回程度	19
ほとんどしない	5
不明	5
合計	148

旅行回数

年6回以上	16
年1から5回	89
2-3年に1回	14
ほとんどしない	27
不明	2
合計	148

図11 普通校と養護学校



場合が多く親の負担が大きく、専属の介助員の要望が多かった。また、設備面でも車椅子に対応したエレベーター、障害者用トイレ、スロープ等の施設の充実などの要望があった。今後は、普通校への就学が一般的となると予想され、教育関係者、PTAなどが疾患や障害児に対してより深く理解していく必要があり、医療関係者との連携が必要である。

3) 職業

回答のうち20歳以上の成人は77名で、その職業は、会社員27%、公務員6%、自営業8%、農業1%、主婦10%、学生あるいは無職26%、その他22%であった。骨形成不全症では一般に座業での就労が可能であるが、体力面で、「疲れて半日しか働けない」、「自分の体力以上の仕事をさせられる」、「普通の人と同じ仕事量で体力的にきつい」などの意見があり、また設備面では、「トイレが和式」、「低身長で高い所に手が届かない」などの意見があり、就労に対する意欲がある反面、体力的な不安や環境の不備が障害になっていた。

4) 結婚・出産・育児

既婚者は23名で男10名、女13名であった。出産を経験した人は8名。遺伝相談を受けた人は11名であった。「妊娠中、転ばないように気を付けた」、「出産は帝王切開にした」、「理解してくれる病院選びが重要」、「私は自分がこの病気あることを知らずに結婚出産しました」、「妊娠した場合の自分の骨量の低下、育児に対する不安を感じ産まなかった」、「遺伝が心配で第2子を作らなかつた」、「出産後脊椎圧迫骨折になり6ヶ月間寝たきりで子供の世話ができなかった。自分がこうなると予想していなかつた。情報不足」、「育児はサポートしてくれる人が必要」などの意見があった。本疾患は遺伝性の疾患であるため結婚、妊娠、出産では、本人および配偶者に遺伝について十分説明する必要がある。身体的に負担の多い育児では、何らかの支援が必要である。

5) 家庭の工夫

家庭内では様々な工夫が見られ、特に、トイレ（手すりをつける、板を乗せる、レバーを鎖に変える）、風呂（浴槽と洗い場の高さをそろえる、手すりをつける）に多く見られた（図6）。このような改造により、より快適に生活することが可能である。

（4）患者会とネットワーク

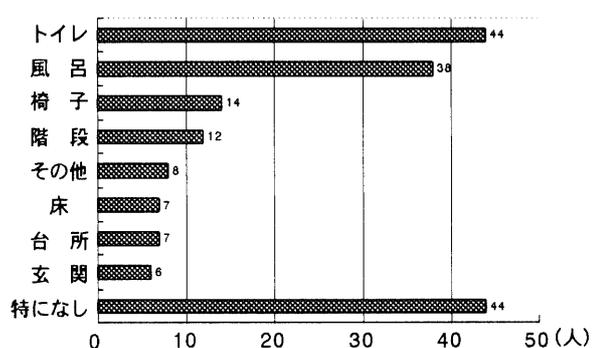
患者及び家族の支援の手段として、患者会の存在が大きいためこの点について簡単に触れる。

患者会は、国内では「骨形成不全症友の会」と「ネットワークOI」（順不同）があり、米国にはOIF（Osteogenesis Imperfecta Foundation）が組織されている。OIFからは、患者家族向けにガイドブックが出版されている。またネットワークOIのホームページには、「OIの基礎知識」、「OI乳幼児の育児法」、「会員紹介」、「工夫の紹介」などが掲載されている。近年、情報ネットワークの進歩が目覚ましいが、このうち電子メールやインターネットにより自宅にいながら、医療・生活・地域情報を享受し、自宅での就労いわゆるSOHO（Small Office Home Office）が実現可能となっている。また病院内におけるイントラネットの整備は、患者情報の共有、医療情報収集、広報として有用である。このようなネットワークが骨形成不全症などのいわゆる難病の患者のQOLを向上するのに有力な手段である。

6) まとめ

骨形成不全症患者は、多数の骨折とそれに伴う痛み、変形、手術を経験している。特に移動能力が低いことによる障害は大きい。いつ骨折するかわからない不安、体力的にやりたくてもできない体育や仕事、診療を拒否されたり、入学を断られたりといった本疾患特有の状況を理解する必要がある。医療的には、薬物、手術、装具、リハビリを組み合わせ、適切な治療が求められる。一方、患者、患者会、学校、職場に対し適切な情報の提供が必要でネットワークは有力な手段である。今後、国の難病指定の獲得による研究の進展、実態の把握と治療法の確立が急務である。

図12 家庭内の工夫場所





要約 骨形成不全症は骨系統疾患の中で最も頻度の高い疾患で、易骨折性、四肢彎曲、脊柱変形をきたし、生活の障害が大きい。患者の生活実態を知る目的でアンケート調査を行った。回答者の平均年齢は 23.3 歳、平均骨折回数 24.3 回、骨折は年齢とともに減少するが、成人にも見られた。成人の平均身長は男 $1275 \pm 23 \cdot 7(90 \cdot 0474 \cdot 0)$ cm、成人女 $110 \cdot 3 \pm 18 \cdot 0(158 \cdot 0-80 \cdot 0)$ cm であった。低身長あるいは四肢の変形による生活の障害が見られた。平均の手術回数は 6.0 回で手術には必ずしも満足していなかった。半数に種々の程度の腰痛があった。生活上最も困るのは移動手段で半数以上が車椅子を使用していた。就学では、知的障害がないことから普通校への入学が増加しているが、介助員の確保が問題であった。就職、出産、育児、日常生活でも様々な苦勞、工夫を行っており、治療の進歩と同様に情報の提供に対する期待が高かった。