

軟骨無形成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)

分担研究者 中村耕三 2)

1) 心身障害児総合医療療育センター 2) 東京大学整形外科

要約 軟骨無形成症は骨系統疾患の中で比較的頻度が高く、四肢短縮型の低身長を呈する。比較的臨床症状が軽度で日常生活の制限が少ないため、医療機関への受診が少なくその実態は不明な点が多い。患者の生活の実態を把握する目的で患者会を通じ全国調査を実施した。その結果、18%に疼痛が見られ腰痛、下肢痛が多い。疼痛の発現時期は10歳頃が多い。脊椎の後弯あるいは前弯の増強、O脚、肘の拘縮などの変形が各年代で見られた。近年進歩した脚延長術は25%が受けていた。成長ホルモン療法は24%が治療中あるいは治療を終了していた。本研究から患者の臨床にはばらつきが大きいが、疼痛、変形、低身長による日常生活の障害があり、医療的・社会的支援および様々な環境の整備が重要である。

はじめに

軟骨無形成症は、10万人に3～4人と比較的頻度の高い骨系統疾患である。身体的には、四肢短縮型の低身長を呈し、三叉指、前頭部突出、鞍鼻など特徴的である。脊柱変形あるいは脊柱管狭窄症による腰痛、下肢痛の他、O脚などの四肢の変形も生じてくる。本症は、医療機関への受診の機会が少なく、臨床像、特に成人のそれは不明な点が多い。そこで、軟骨無形成症の臨床像を知る目的で以下の調査を行ったのでその結果を報告する。

対象および方法

軟骨無形成症の患者の会であるつくしの会の会員406名に対し、アンケート用紙を送付し回収した。

調査項目は、

1) 現在の歩行状態

2) 疼痛に関して

疼痛の有無、部位、発現時期、出現場面、程度、治療の有無、治療内容、薬物治療の効果、装具治療の効果、手術の効果

3) 変形に関して

変形の有無、部位

4) 手術に関して

手術経験の有無、その科、手術内容、手術結果、手術の身体への負担

5) 脚延長に関して

脚延長術経験の有無、その部位、延長量、満足度、身体への負担、今後延長術を受けるか

6) その他

成長ホルモン療法の有無、水頭症の有無、中耳炎の有無

であった。

結果

会員406名に対し回答があったのは214名(回収率52.8%)であった。うち軟骨無形成症の診断が確定しているもの191名であった。うち男性93名、女性98名であった。男女比はほぼ1対1であった。以下、この191名を検討の対象とした。

1) 年齢分布(表1)

年齢分布は10歳未満86名、10歳代67名、20歳代23名、30歳代11名、40歳以上4名であった。すなわち二十歳以上の成人は38名で未成年は153名であった。このように年齢分布にばらつきがあるのは、アンケートの母体が患者の会であり、そもそも構成に未成年が多いためと考えられた。

2) 歩行状態(表1)

未成年では67%が歩行に特に困らないが、成人ではその割合は減少し、逆に45%が時に歩行時の痛みや疲れ易さを感じた。装具の使用は、下肢装具2名、杖5名、車椅子5名であった。

3) 疼痛に関して

3-1) 疼痛の有無（表2）

身体のいずれかに疼痛があるのは未成年では約10%であるのに対し成人では40%に達した。

3-2) 疼痛の部位（図2、表3）

疼痛の部位は全体では腰痛が最も多く21%に見られた。次いで膝痛、足関節痛、下肢痛の順であった。これを年代別に見るとそれぞれ年代ごとに疼痛の率が増加し特に20代以上の4割以上が腰痛を訴えていた。

3-3) 疼痛の発現年齢

各疼痛の発現年齢は、いずれの部位でも10歳前後からの発現が多かった。

3-4) 疼痛の出現場面

疼痛は、主に歩行時に生じ、特に長距離歩行や運動後に増強する傾向が見られた。

3-5) 疼痛の程度

疼痛の程度は軽度から中等度が多く見られた。

3-6) 治療の有無

疼痛のある者の57%が何らかの治療をした経験があった。

3-7) 治療内容

治療内容は薬物療法、装具療法、手術療法があったが、人数的には多くなかった。

3-8) 薬物の治療効果

薬物の効果を認める反面、効果がないと答えた者も見られた。

3-9) 装具の治療効果

どの部位にも少数の装具利用者がいたが、効果は十分ではなかった。

3-10) 手術の効果

手術療法の効果は、他の治療法に比べ高かったが、効果がなかったと答えた者が2名いた。

4) 変形に関して

4-1) 変形の有無（表4）

変形は、全体の57%に見られ、約8%が治療済みであった。変形の比率は、未成年に多く見られた。

4-2) 変形の部位（表5）

変形は脊椎、下肢ともに年齢を問わず30-40%と高率に見られた。上肢の変形は、年代ごとに上昇し、成人の14%に見られた。

5) 手術に関して

5-1) 手術経験（表6）

86名が何らかの手術を受けていた。

5-2) 手術の診療科（表7）

手術は、整形外科が多くついで耳鼻科、脳神

経外科の順であった。

5-3) 整形手術内容（表8）

脚延長術が最も多く、下肢変形矯正が、上肢延長、腰部脊柱管拡大術の順であった。

5-4) 整形手術の満足度（表9）

約3割が整形手術に満足していたが、3割が一部症状が残るが問題なしと答え、不十分、不満も1割程度見られた。

5-5) 手術の身体への負担（表10）

半数以上が、ある程度大変とこたえ、手術は負担が大きいことが判った。

6) 脚延長術に関して

6-1) 脚延長術の有無（表11）

約1/4の例で脚延長をすでに受けていた。

6-2) 脚延長の部位（表12）

下肢延長が26名、上肢延長が21名、上下肢延長が21名であった。

6-3) 延長量

下肢の延長量（大腿延長および下腿延長の合計量）は、平均13.5cmであった。

6-4) 手術の満足度（表13）

満足および症状が残るが問題なしが2/3を占めた。

6-5) 脚延長の身体への負担（表14）

大変あるいはある程度大変がほとんどであった。

6-6) 今後延長を受けるか（表15）

脚延長術を受けていない者127名のうち「受けたい」約半数で、「今は決められない」、「ある程度成長してから検討する」との回答も多かった。

7) その他

7-1) 成長ホルモン療法の有無（表16）

成長ホルモン療法を受けた者40名、今後希望するが45名で、希望しない、未定も多く見られた。

7-2) 水頭症の有無（表17）

水頭症は、全体の16%に見られうち数名が実際に治療を受けていた。

7-3) 中耳炎の有無（表18）

中耳炎も約半数に見られ、治療経験者も多かった。

考察

軟骨無形成症の合併症では脊椎後弯、脊柱管狭窄症、O脚変形が重要である。今回の調査では、特に成人で腰痛、下肢痛が多く日常生活に

支障を感じる割合は多かった。低身長に対する治療として脚延長術を成長ホルモン療法はかなりの人数がすでに受けていて、親御さんの期待が大きい反面、不安を感じているのも明らかになった。

結語

1. 歩行状態は、過半数で困らないが、時に痛みや疲れがあり、成人で増加する。
2. 疼痛は18%に見られ、特に成人では、腰痛、下肢痛が多い。
3. 疼痛の発現時期は、10歳頃が多かった。
4. 変形は、脊椎、上下肢で各年代に見られた。
5. 25%の患者が脚延長術を受けていた。
6. 成長ホルモン療法は21%が治療中あるいは治療後で24%が今後治療を希望するが、未定不明もかなり見られた。

軟骨無形成症患者アンケート調査結果

図1 回答者の年齢分布

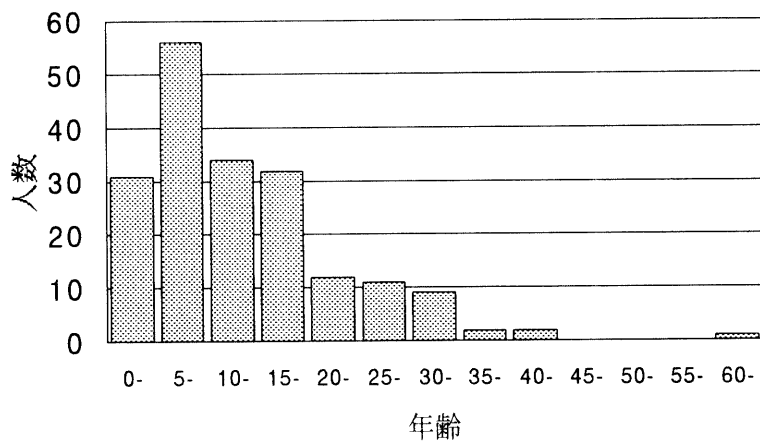


表1 歩行状態

	全例		未成人		成人	
	人数	(%)	人数	(%)	人数	(%)
困らない	121	63.4	103	67.3	18	47.4
時に困る	50	26.2	33	21.6	17	44.7
常に困る	11	5.8	9	5.9	2	5.3
不明	9	4.7	8	5.2	1	2.6
合計	191	100.0	153	100.0	38	100.0

表2 痛みについて

	全例		未成人		成人	
	人数	(%)	人数	(%)	人数	(%)
あり	34	17.8	19	12.4	15	39.5
以前あり	28	14.7	23	15.0	5	13.2
なし	114	59.7	99	64.7	15	39.5
不明	15	7.9	12	7.8	3	7.9
合計	191	100.0	153	100.0	38	100.0

図2 年代別部位別疼痛

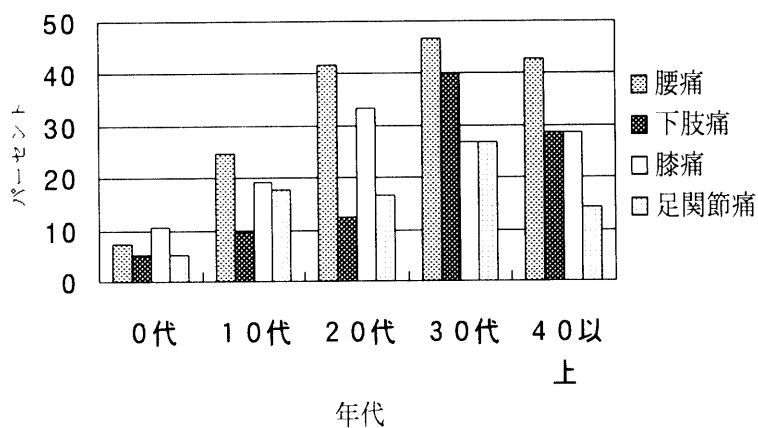


表3 痛みについて

疼痛の部位		腰痛	下肢痛	膝痛	足関節痛	その他
人数		43	21	33	24	13
現年齢(平均)		14.6	12.5	9.6	8.9	13.6
出現場面	歩行時	17	15	11	14	2
	階段 正座 その他	0 1 16	0 0 1	0 1 8	1 2 1	0 0 7
		運動後に多い		運動後安静時		
部位	内側	8	4	6	6	首 5
	外側	19	9	5	7	肩 3
	前側	0	1	8	2	腕 3
	その他	6	2	2	3	股関節 2
程度	強い		3	5	3	5
	中等度		7	8	11	2
	軽度		10	11	9	3
	不明		1	9	1	3
治療	受けている	5	3	1	2	2
	受けたことがある	11	6	11	8	4
	受けたことがない	18	12	15	14	4
	不明	9	0	6	0	3
治療内容	薬	4	5	6	4	6
	注射	1	0	0	0	0
	装具	8	3	6	3	2
	手術	4	1	3	3	1
	その他	4	2	3	6*	1
薬の治療効果	あり	1	2	3	2	2
	少しあり	2	1	0	1	2
	ない	0	2	1	1	2
	不明	1	0	2	0	0
装具の治療効果	あり	2	2	2	1	2
	少しあり	3	0	0	1	0
	ない	2	0	3	1	0
	不明	1	1	1	0	0
手術の治療効果	あり	3	1	2	2	1
	少しあり	1	0	0	0	0
	ない	0	0	1	1	0
	不明	0	0	0	0	0

*湿布、温熱療法など

表4

変形	全例		未成人		成人	
	人数	(%)	人数	(%)	人数	(%)
ある	109	57.1	93	60.8	16	42.1
ない	57	29.8	42	27.5	15	39.5
あったが治療した	15	7.9	9	5.9	6	15.8
不明	10	5.2	9	5.9	1	2.6
計	191	100.0	153	100.0	38	100.0

表5

変形の部位	全例(191)		未成人(153)		成人(36)	
	人数	(%)	人数	(%)	人数	(%)
脊柱	73	38.2	60	39.2	13	36.1
下肢	78	40.8	61	39.9	17	47.2
上肢	18	9.4	13	8.5	5	13.9
その他	4	2.1	3	2.0	1	2.8
不明	71	37.2	55	35.9		0.0

表6

手術経験	ある	ない	不明	計
	86	99	6	191

表7

その科	整形外科	脳外科	耳鼻科	その他
	54	18	23	3

表8

手術内容	脚延長	下肢変形矯正	上肢延長	腰椎脊柱管拡大	その他の脊椎手術	人工関節	その他
	47	11	3	3	1	0	2

表9

手術結果	満足	一部症状残るが問題なし	不十分	不満	その他	不明	計
	27	29	8	2	9	17	92

表10

手術の負担	大変	ある程度大変	負担ではない	不明	計
	19	48	6	13	86

脚延長を受けたことがありますか

表 1 1

ある	なし	不明	合計
47	127	17	191

脚延長を受けた人へ
その部位は

表 1 2

下肢	上肢	上下肢
26	21	21

延長した長さは 平均13.5cm（大腿、下腿の合計）

手術結果は

表 1 3

満足	症状残るが 問題なし	不十分	大変不満	その他	不明	計
18	13	5	1	7	3	47

体の負担は

表 1 4

大変	ある程度 大変	負担で ない	不明	計
17	27	0	3	47

脚延長を受けてない人へ
今後は

表 1 5

受けたい	受ける考 えはない	未定・ 不明	計
61	16	50	127

成長ホルモンについて

表 1 6

治療中	希望する	希望 しない	未定・ 不明	合計
40	45	43	63	191

水頭症はありますか

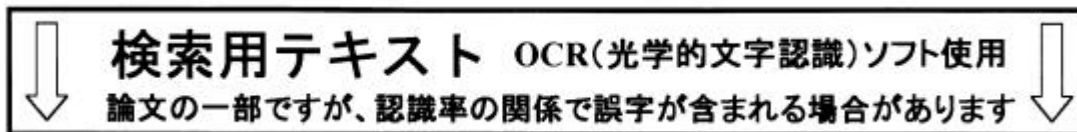
表 1 7

はい	いいえ	治療した	不明	計
24	149	7	11	191

中耳炎はありますか

表 1 8

はい	いいえ	治療した	不明	計
39	91	45	16	191



要約 軟骨無形成症は骨系統疾患の中で比較的頻度が高く、四肢短縮型の低身長を呈する。比較的臨床症状が軽度で日常生活の制限が少ないため、医療機関への受診が少なくその実態は不明な点が多い。患者の生活の実態を把握する目的で患者会を通じ全国調査を実施した。その結果、18%に瘦痛が見られ腰痛、下肢痛が多い。落痛の発現時期は10歳頃が多い。脊椎の後歪あるいは前歪の増強、O脚、肘の拘縮などの変形が各年代で見られた。近年進歩した脚延長術は25%が受けていた。成長ホルモン療法は24%が治療中あるいは治療を終了していた。本研究から患者の臨床上にはばらつきが大きい。瘦痛、変形、低身長による日常生活の障害があり、医療的・社会的支援および様々な環境の整備が重要である。