

総括研究報告

主任研究者城良二

心身障害児総合医療療育センター

1. 経過

本研究は、平成10年度より開始し、本年度は予定研究期間3年の2年目である。初年度は、主に患者調査を中心に骨系統疾患患者の実態を明らかにした。本年度は、骨系統疾患の発生頻度を明らかにするとともに、骨系統疾患の臨床症状のより詳しい実態を明らかにすることを目標とした。

2. 骨系統疾患の概略

骨系統疾患は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・構造的異常を有する疾患である。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。先天性のもととして、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。また後天性のもととして、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、1997年に4度目の改訂がされた。分子生物学、分子遺伝学の進歩に対応すべく、病因をみこした形態学的な類似点による疾患の整理—"family"の概念はそのまま引き継がれ、分類の基礎になっている(池川)。

3. 疫学調査

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。患者数の把握のため、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10年の登録数は1964症例となっている。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。

今回の調査で、代表的5疾患の出生有病率(出生1万対)は、骨形成不全症が0.132、軟骨無形成症0.140、軟骨低形成症0.036、致死性異形成症0.029、ムコ多糖症0.015であった(城)。諸外国のデータに比べ低めではあるが、

実際には、この2倍以上と推定され、諸外国とほぼ一致する。この有病率から、骨系統疾患の患者数を推定すると、軟骨無形成症および骨形成不全症で、毎年約40名程度患者が出生しており、生存率によるが、患者数はそれぞれ2000名程度いるものと思われる。日整会の登録数がそれぞれ、273、352であるから、これらをはるかに上回る患者数である。

4. 骨系統疾患の身長

骨系統疾患は、低身長を来す場合が多い。このことは様々な生活上の問題となりうる。今回、骨形成不全症と多発性骨端異形成症の身長について検討を加えた。身長は、重症度と関連することが多い(城、芳賀)。

5. 成人の問題

骨系統疾患患者が成人に達すると、小児期とは異なり更に問題が生じる場合が多い。北海道立心身障害者総合相談所の佐々木所長より、成人の問題に関し検討を頂いた。身体機能の低下に伴い、補装具の必要性が高まる(佐々木)。

6. 遺伝子分析

骨系統疾患の原因遺伝子が次々と同定され、診断の困難な症例では有用な診断方法と成っている(松井)。

7. 新しい治療

骨系統疾患のうち四肢短縮型小人症では、脚延長術が用いられているが、最近では下肢だけではなく上肢の延長も安定して行うことが可能となっている(安井)。また、国際学会でも話題の、骨形成不全症に対する、ビスフォスフォネート療法が国内でも始められている(鶴田)。

文献

骨系統疾患水島哲也臨床整形外科 25(6)723-731,1990
骨系統疾患マニュアル
骨系統疾患全国登録(平成2年—10年)