

厚生科学研究費補助金(子ども家庭総合研究事業)研究報告書  
第7回骨形成不全症国際学会に参加して

主任研究者 城 良二  
心身障害児総合医療療育センター

要約 骨形成不全症に関して基礎から臨床まで幅広い発表と討論が行われた。口演のテーマは、分子生物学と診断、分類について、追跡調査、整形外科治療、合併症、内科的治療、新しい治療法、リハビリテーション、データベース、成人の治療の10セッションに分かれ、なかでも遺伝子に関するものとビスフォスフォネートに関するものが多く、今後の研究の進展が期待された。

1999年8月29日から9月1日にかけて、カナダのモントリオールにおいて、第7回骨形成不全症国際学会が行われた。この学会に参加する機会を得たので報告する。

この学会は隔年で行われ、小児科医、内科医、整形外科医、耳鼻科医、口腔外科医、訓練士、基礎研究者など骨形成不全症に関わりの深い人々が世界中から集まり、発表や討論を行う。現在日本では、骨系統疾患研究会が1年に1回、開かれています。参加者はほとんどが整形外科医であり、またすべての骨系統疾患が対象になるため、1つ1つの疾患を深く掘り下げて扱うことができない。どうしても横のつながりが弱く、各科毎での学会が多いため、このように各科の専門家が一同に集まって、同じ疾患について、討論や質問が行える場所は非常に貴重である。

今年の参加者は全133人で、国別に見ると、アメリカ47人、カナダ13人、イギリス10人、フランス9人、オランダ9人、日本5人、イタリア・ドイツ4人、オーストラリア・クロアチア・ノルウェー・フィンランド・スウェーデン3人、ベルギー2人、ロシア・スイス・イスラエル・サウジアラビア・スペイン1人であった。白人の多さが目立ったが、それでも日本からは6番目に多い5人の参加者がいた。発表は、28題の招待講演、23題の一般口演、48題のポスター発表が行われた。口演のテーマは、分子生物学と診断、分類について、追跡調査、整形外科治療、合併症、内科的治療、新しい治療法、リハビリテーション、データベース、成人の治療の10セッションであった。

以下、テーマ毎に特に招待講演を中心に、いくつか報告する。

SESSION 分子生物学と診断

アメリカ、ダーウィン・J.プロコップ

骨形成不全症の異常遺伝子COL1A1とCOL1A2の異常を直接調べる方法について報告した。107人の骨形成不全症の遺伝子を調査し、82%で異常が検出できた。最も検出率が高かったのは、A型で、38人中36人(95%)、B型と型では、31人中20人(65%)、型と型では、39人中32人(82%)であった。結論として、遺伝子検査での検出率は蛋白検査と同等か、少し高いレベルであり、特にA型で感受性が高い。また、幼児虐待との鑑別にはあまり有効ではなかった。

フランス、マイケル・バン・デル・レスト

型コラーゲンの遺伝子検査で100%異常が検出できるわけではない。常染色体劣性遺伝を示す家系で、型コラーゲン遺伝子(COL1A1、COL1A2)に全く変異が存在しない症例があることがわかり、他の遺伝子の異常によっても骨形成不全症が発生する可能性を示唆していた。

アメリカ、ピーター・H・バイヤーズ

型コラーゲンの遺伝子異常には200以上もの種類があり、どの異常がどのような蛋白の異常を起こすかについては徐々に明らかになってはいるが、どのような骨の異常を起こすかについては、未だ不明な点が多い。

アメリカ、I・カラジツカ

骨形成不全症は、遺伝型も表現型も多様なため、治療法の開発が困難である。そのため、遺伝型が単一で、症状が人の骨形成不全症と類似した、モデルマウスが研究に使用されている。このマウスを利用し、骨・骨芽細胞・破骨細胞の機能を調べた。結果としては、骨代謝が亢進していることが示された。

## 厚生科学研究費補助金(子ども家庭総合研究事業)研究報告書

アメリカ、アントナラ・フォリオ

人の骨形成不全症と、更に類似したモゾマウスの開発に成功した。

一般口演では、型の骨形成不全症におけるCOL1A1 遺伝子の変異(イタリア、ベルギー、アメリカ)、異常な型プロコラーゲン分子分解へのプロテアゾームの関与(アメリカ)、異常コラーゲンに対する骨芽細胞と線維芽細胞の反応性の差などの研究結果(アメリカ)が報告された。

### SESSION 分類について

カナダ、フランシス・H・グロリエウス

イレンスの分類では判別に苦労する症例があり、

・ ・ 型に含まれないものは、型に入れられる傾向がある。良い例が、1987年にコールとカーペーターによって発表された2症例で、骨の脆弱性に加えて、頭蓋骨癒合症、眼球突出、水頭症、特徴的顔貌を呈している。他には、組織を調べることによって型と区別された型があり、これは過剰に仮骨が形成され、前腕や下腿の骨間膜が早期に骨化する症例で、優性遺伝で、型コラーゲン遺伝子には異常がない。他にも、南アフリカや北アメリカの劣性遺伝の家系で、型コラーゲン遺伝子に異常の見られない症例(北アメリカの例では、3番染色体長腕の21-24領域に異常があることがわかっている)や、「骨粗鬆症一偽性神経膠腫症候群」と呼ばれる骨脆弱性と盲を呈する劣性遺伝症例(11番染色体短腕の12-13領域の異常)、「ブルック症候群」と呼ばれる骨脆弱性と先天性関節拘縮を呈する劣性遺伝症例(17番染色体長腕12領域の異常)などがある。このように臨床症状を詳細に調べ、正確に分類することによって、遺伝子異常との関連を明らかにすることができ、予後の予測や治療法に結びつくことになる。

カナダ、フランク・ラウヒ

骨形成不全症の骨の組織検査の結果についての報告。70人(型32人、型11人、型27人)の骨形成不全症の骨を正常な骨と比較し、海面骨の量が明らかに減少しており、これには骨梁の数と厚みが影響していると報告した。型では・型と比較し、海面骨の量が多かったが、これは、骨梁の数が多いからで、骨梁の厚みはあまり差がなかった。また骨の代謝については、骨形成と骨吸収は、両方と

も同じ位亢進していると報告した。型で40%

型で120%の亢進であり、代謝亢進の程度が臨床の重症度と関連していた。また、臨床的にも組織においても、通常のコラーゲンと異なるタイプが存在していることがわかっており、これまでのサイレンス分類の4つの型を「CLASSICAL」な骨形成不全症、新しいタイプを「NON-CLASSICAL」な骨形成不全症と呼んでいた。また、特発性若年性骨粗鬆症との比較では、海面骨量の減少は型の骨形成不全症とあまり変わらないが、骨代謝は正常者より33%、型骨形成不全症より50%低下していた。

一般口演では、骨形成不全症では、尿中のコラーゲン分解産物の値から骨吸収速度は正常であるとする報告(オランダ)や、コラーゲンの2鎖の配列異常と臨床症状との関連についての報告(アメリカ)があった。

### SESSION 追跡調査

カナダ、フランク・ラウヒ

骨代謝マーカーの現状についての報告。現在、いろいろな骨代謝マーカーが利用可能で、骨形成不全症における報告結果はまちまちである。これは、1つには、比較のための正常児を集めることが困難であることも関係している。骨形成不全症では、代謝回転が亢進していて、単位骨量あたりの表面積も大きい、全体の骨量が小さいため、血中濃度が正常に比べて、大きく変動する。また、骨吸収を示すマーカーの多くは、コラーゲンの分解産物で、尿中濃度で測定しますが、腎機能に影響されてしまうため、変動が大きい。また、尿量による影響をなくすため、尿中のクレアチニン濃度との比率を測定するが、このクレアチニン濃度が全身の筋量と関連するため、筋に乏しい骨形成不全症では、尿中濃度が高い値として出されてしまいます。このような現状から、骨代謝マーカーを利用して骨形成不全症の病因を探ることは困難で、ある治療方法の効果を短期間モニターするには有効である。

フランス、G・チェヴレル

骨密度測定の現状についての報告。骨粗鬆症の診断に、骨密度を測定することが現在行われており、将来の骨折の危険度を知ることが可能である。骨粗鬆症では、骨折の危険度を知るのが、体のどの部分で測定してもあまり大きな違いはないが、骨形成不

## 厚生科学研究費補助金(子ども家庭総合研究事業)研究報告書

全症では、以前の骨折による影響を受けたり、型コラーゲンの異常が骨密度には反映されないため、それによって骨折を予測することは困難である。骨粗鬆症の診断に超音波も使われ始めているが、骨形成不全症ではほとんど使用されていない。現在、骨密度はある治療法の効果をモニターするのに使われ、また幼児虐待との鑑別や出生後早期の診断にも利用可能である。治療効果の判定に骨密度を利用する際の注意点としては、年齢による影響を考えなければならぬ。また、腰椎で骨密度を測定する場合は、側弯や圧迫骨折、大動脈の石灰化、手術で挿入した金具などの影響を考えなければならぬ。

### 一般口演

1986年に、骨形成不全症ではおよそ12.1%に大動脈の拡張がみられるという報告がなされていますが、今回、人の骨形成不全症に似たマウスを用いた研究で、大動脈が弱く伸びやすいことが示された(アメリカ)。また、型、型における骨密度の年齢変化をグラフで示した報告(アメリカ)も見られた。

## SESSION 整形外科治療

### カナダ、F・ファツシャー

1959年にソフィールドとミラーが、骨形成不全症の長管骨の変形の治療に、分節骨切りを行い、髄内釘を挿入する方法を報告しました。更に、1963年には、ベイリーとデュポーによって、骨の成長と共に伸びる髄内釘が開発されました。それ以来、通常の髄内釘と伸びる髄内釘の優劣を問う論争が行われてきたが、未だに結論はでていない。どちらの方法でも合併症の頻度は変わらなかったが、再手術の頻度は、通常の髄内釘が51%であったのに対し、伸びる髄内釘では27%と低かった。手術前に歩いていた子供が44%であったのに対し、下肢の術後調査時には80%の人が歩行していた。最近の動向としては、パミドロン酸というビスフォスフォネート製剤を使用することによって手術の適応が血型の骨形成不全症にも拡大したこと、また同製剤によって手術がより早い時期にできるようになったこと、術後のギブス固定範囲・期間が短くなりリハビリが早くなったこと、手術における皮切が小さくなり出血量が減少したこと、場合によっては伸びる髄内釘を経皮的に(長い創を作らずに)挿入できるようになったこと等が挙げられた。また今後の課題としては、伸びる髄内釘の合併症の頻度を下げること、関節を開けずに髄内釘

を挿入できるようにすること等が挙げられた。

### カナダ、W・G・コール

上肢の骨折や変形について。A型では、転倒などの結果生じる通常の骨折と、突然の筋収縮で起こる剥離骨折がある。通常の骨折は、正常児と同じ様な治療を行うが、骨折を繰り返す場合は髄内釘を挿入する。剥離骨折は肘頭骨折が代表的で、これによって初めて骨形成不全症と診断される人もいる。このような骨折には、鋼線締結固定という手術が一般に必要になりますが、金具を抜く必要がないように、吸収性の材料で固定を行うことも可能である。重度の骨形成不全症では、上腕や前腕の変形や頻回の骨折がよく見られるが、これに対しては下肢と同じ様に、骨切りを行い、ステンレス製もしくはチタン製のロッドを挿入する。

### アメリカ、ジョン・P・ルビッキー

脊椎変形について。これまでの数々の報告で、脊椎変形の重症度は、骨形成不全症の重症度と相関することがわかっている。従って、サイレンスの分類は脊椎変形の予測に役に立ちます。また歯牙形成不全が側弯の発生率と関連することが報告されている。脊椎変形の治療には、経過観察、装具、手術などが含まれるが、最近の報告に、パミドロン酸の投与で全身の骨、特に脊椎の骨密度や強度が向上したというものがあり、このような治療によって今後脊椎変形の自然経過が変わる可能性がある。装具に関しては、これまで多くの報告がなされているが、脊椎変形の矯正のために肋骨や骨盤に加えられる力が、その部の変形を誘起するため、有効ではない。手術は椎体の癒合と金具の挿入によって行われますが、特に重度の骨形成不全症では、骨脆弱性ため無理な矯正は不可能である。将来的には、手術前にビスフォスフォネート製剤を使用し骨を強化することによって、金具による合併症を減らし、矯正率を高めることが期待される。

## SESSION 合併症

### カナダ、ゲラルド・モーア

骨形成不全症の神経合併症として最も重篤である頭蓋底陥入について報告。頭蓋底が扁平化し脳神経が引き延ばされることによって、難聴や嚥下障害、運動失調が起こることもある。また、歯突起が中脳を圧迫し、水頭症になることもある。頭蓋底陥入に

より四肢麻痺、呼吸障害、脳神経麻痺になった 49 歳の症例が呈示されたが、プレートとスクリューによって頭蓋骨から第六頸椎まで後方固定を行い、その 10 日後に経口的歯突起切除術が行われた。術後、上肢は使えるようになった。的確な診断 手術時期の判断・手術手技を必要とする治療の難しい合併症である。

#### カナダ、ステファン・シュワルツ

骨形成不全症の歯の問題についての報告。これまでの調査で、歯牙形成不全も遺伝することがわかっている。また、骨形成不全症の重症度と歯牙形成不全の重症度は関連がないが、咬合性と骨形成不全症の重症度とはよく相関するため、口腔の問題は、歯の問題とそれ以外の問題に分けて考える必要がある。咬合不良は歯牙形成不全より頻度が高いことが示されており、その治療には歯科矯正だけでなく、頬顎異常を矯正する手術が必要となる。埋没歯、方向異常もよく報告され、骨形成不全症の永久歯は、第一と第二の臼歯がしばしば生えてこないことがある。歯牙形成不全に関しては、これが唯一の症状ということがあり、歯科診察で初めて骨形成不全症と診断されることもある。歯牙形成不全は一般に永久歯より乳歯でひどい傾向がある。色は灰色から黄褐色を呈し、年齢と共に悪化し、下側の切歯が悪くなりやすい。歯の形態は、歯根部が短く細く、髄質が狭くなる。年齢と共に、髄質の狭小化が進行する。歯の摩耗や破損は、灰色の歯より黄褐色の歯で悪化しやすく、電顕による検査で、歯のエナメル質と象牙質の間の接合に問題があることが原因があるが、接合に問題がなくても象牙質の異常によって歯の破損が起こる。また、臨床的に歯牙形成不全がなくても、骨形成不全症の歯の象牙質には顕微鏡で異常が見つかることがわかってきて、今後の更なる研究が期待される。

一般口演では、骨形成不全症でみられる下顎突出に対して、ドイツのフランケル博士が開発した取り外し可能な装置による治療についての発表(フィンランド)や、フィンランドにおける骨形成不全症の聴力障害についての調査発表が行われました。型の骨形成不全症で聴力障害が起こることは知られているが、B型でも45%で聴力障害がみられた。

SESSION 内科的治療

#### イタリア、フランコ・アントニアッチ

骨形成不全症に対する成長ホルモン療法に関する発表。型の骨形成不全症で、骨折頻度は変わらないが、骨代謝マーカーや骨密度、身長伸びは、治療前や治療していない群よりも高かった。また、筋力、移動能力も上昇し、苦痛が減り、体格的にも脂肪に比べて筋骨格が増えた。一方、型ではあまり効果がみられなかった。また、脊椎の変形や背部痛が増強し、治療をストップしなければならなかった例もあった。結論としては、成長ホルモンは中等度の骨形成不全症(型・型)で有用な治療法と思われる。骨密度、身長、筋力、移動能力が上昇するが、動き回る分、骨折頻度は増える可能性がある事と、側弯や四肢の変形が進行する恐れがあるため、十分注意する必要がある。今後は、骨吸収を抑制するビスフォスフォネート製剤等とどのように組み合わせ使用していくのが良いのか調査していく必要がある。

#### カナダ、ホラシオ・プロットキン

骨形成不全症に対するビスフォスフォネート製剤に関する報告。演者らは、ビスフォスフォネート製剤の一種であるパミドロネートを既に140人以上の子供に使用しており、長い例は6年以上になる。最初の30人の子供に使用した結果は、骨吸収を示すマーカーが減少し、骨密度が上昇、1年の骨折回数も平均1.7回減少し、慢性の痛みや疲労が減った。また、骨折の治癒、身長伸び、骨端線には影響がなかった。特に、骨代謝回転が速い2歳以下の子供では、薬の効果が顕著のようで、骨密度は65%から227%までの伸びがあり、1ヶ月の骨折回数は、平均2.0回から0.2回へ減った。また、骨密度だけでなく、椎体のサイズも上昇した。動物実験では、高容量でなければ、ビスフォスフォネート製剤が身長に与える影響はないようで、演者の発表でも、成長の停止はみられなかった。ビスフォスフォネート製剤に関しては、投与期間、最適な投与量・投与スケジュールは何かなど、不明な点が多いが、新しいビスフォスフォネート製剤の開発も加わり、今後の進歩が期待される。

#### フランス、P・J・メウニアー

同じビスフォスフォネート製剤についての報告。アレンドロネートを、無作為に抽出した骨形成不全症の大人に投与し、偽薬を内服した人と比較して、その有効性を検討した。

## 厚生科学研究費補助金(子ども家庭総合研究事業)研究報告書

一般口演でも、ビスフォスフォネート製剤の報告が続いた。結論としては、全ての報告共、ビスフォスフォネート製剤は大きな副作用もなく有効であるというもので、その使用に警笛を鳴らす人はいなかった。一般に骨代謝回転の速い年少者で、効果が高いようで、骨密度の上昇、背部痛や下肢痛の減少、移動能力の上昇が得られ、学校を欠席する日数や鎮痛剤の使用量が減少すると報告した。また、骨形成不全症モデルマウスを使った実験でも、ビスフォスフォネート製剤の投与により、骨折や脊椎の変形が減少した。しかし同時に、体重増加量や長管骨の成長量も減少したということで、ビスフォスフォネート製剤が骨に与える悪影響や長期投与による全身への副作用などについても、今後詳細に検討していく必要がある。

### SESSION 新しい治療法

アメリカ、エドウィン・M・ホルビッツ

骨髄移植についての報告。5人の型の子供に対し、HLAが適合した兄弟からの骨髄移植を行った。最終的に5人中4人で移植細胞が生着し、骨生検ではドナーの骨芽細胞が1.3%から2.0%みられた。移植後100日で、骨容量の上昇が得られ、また移植後6ヶ月の成長速度はそれまでより著明に伸びた。また骨折回数も減少した。合併症としては、呼吸不全や嚢胞性リンパ管腫、GVHDなどがあったが、すべて治癒した。

アメリカ、ジョアン・C・マリーニ

異常な遺伝子だけを抑制する方法を開発・報告した。

### SESSION リハビリテーション

オーストラリア、ジェニファー・オルト

ビスフォスフォネート製剤による治療を受けている子供達のリハビリテーションについて報告。この薬による治療によって、体力が増し、骨の痛みや疲労が減り、筋力が上昇することが観察された。しかし、治療を行った後でも、骨の脆弱性は残存しており骨折の危険性があること、低身長で不均衡な体は変わらないこと、関節の弛緩性は続くこと、長管骨の高度の変形や脊椎の高度の側弯にはやはり手術が必要である。今後の課題として、ビスフォスフォネート製剤によって活動性が高度に向上した子供達の

骨折を予防するための方法を開発する事、個々の子供達に適した運動プログラムを作製し、運動習慣が一生続くようにする事、特に手の関節弛緩性をうまく管理する事、変形した足部に適した装具を開発する事などが挙げられた。

一般口演では、平均7.3歳から平均11.3歳までの49人の骨形成不全症の子供の観察で、機能は向上したものの移動能力は65%で変化が見られなかったという発表(オランダ)や、平均33歳の30人に対する質問形式の調査によって、身体的なハンディキャップはあるものの、心理的・社会的には一般の人と大差ない生活を送っているという発表(アメリカ)が見られました。

### SESSION データベース

イギリス、レイモンド・ダルグレイシュ

骨形成不全症の遺伝子異常に関するホームページ(<http://www.1e.ac.uk/genetics/collagen>)を紹介していた。これは、型コラーゲンと型コラーゲンの、今までに報告されたすべての遺伝子異常を演者が編集し、閲覧できるようにしたホームページである。骨形成不全症に関与しているのは、型コラーゲンですが、その構成要素である1鎖と2鎖を分けて、それぞれの遺伝子異常の種類や部位を知ることができるようになっていました。また、その異常を報告した論文の要約も参照できるようにしてあります。骨形成不全症の遺伝子の異常が初めて論文で報告されたのは1984年ですが、その報告数が増えたのは、PCR法という遺伝子異常の解析を容易にした手法が広く導入された1990年以降です。しかし最近では、遺伝子異常の報告だけでは論文として採用されなくなってきたため、その数は年々減少しています。従って今後は、論文として報告されていないものまで含めて、遺伝子異常のデータベースを充実させていくことが必要である。

イギリス、ニコラス・J・ビショップ

今まで治療不可能と考えられていた骨形成不全症に対し、ビスフォスフォネート製剤という画期的と思われる薬が使用され始めています。しかし現在のところ、その種類・投与方法・投与量・投与期間などに関して、最適な方法はわかっていません。各国の施設がばらばらで研究するのではなく、お互いに連絡を取り合い、評価の方法などを統一し、データバ

一ス化することによって、より早く正確に、最適な方法にたどりつくことが可能である。現在、そのための努力が行われている。

## SESSION 成人の治療

### オーストラリア、デビット・サイレンス

骨形成不全症の子供に対しては、各施設で、治療・リハビリ・情報提供を含めた包括的な医療が行われているが、それに対し、大人に対する医療は不十分と言わざるを得ない。各科が専門分野化してしまっていることも問題の1つで、これをうまくコーディネートしてくれる、骨形成不全症に精通した、オールラウンドな医者が必要である。そして、このような医者が、人生の約4/5の期間にあたる成人期を見続けていく必要がある。成人期の問題点として以下のものを挙げていた。

**骨折** 思春期を過ぎても骨折がなくなることはない。動きが少なくなったり、女性では妊娠中や出産後、閉経後に、男性では50歳を過ぎると、骨折の危険性が高くなる。骨折は治癒するまでに、子供の頃に比べて約4倍の時間を要し、また偽関節となる場合もある。

**関節弛緩性** 指や手首の関節の緩さは大きな問題で、それを支持するための各種の工夫が必要になる。  
**骨粗鬆症** 骨形成不全症はカルシウムの問題ではないのですが、カルシウムや蛋白の摂取量が少なければ骨粗鬆症も確実に悪化する。大人では、1日800mgから1200mgのカルシウム摂取が必要。定期的に骨密度を測ることも必要である。20歳から35-40歳位までは、3も年に1回、35歳以降の女性、40歳以降の男性では、1年に1回測定することが奨められる。同じ施設で測定することによって、その変化がよくわかり、骨粗鬆症からくる疲労・弱さ・痛みの診断に役に立ちます。治療に関しては、明確な指針は今のところない。特にビスフォスフォネート製剤は、アレンドロネートのように胃腸障害を起こしやすい薬もあり、今後も大規模な調査が必要である。

**妊娠** 妊娠期間の後半と母乳を与えている期間で、母親の約6%の骨量が児に移行する。骨折を起こしたことのなかった女性も、脊椎の圧迫骨折や長管骨の骨折を起こし始める可能性がある。注意深く観察し治療を行わなければ、妊娠前の状態に戻ることができない。

**閉経** 最近まで閉経後の骨の減少は避けられないことと思われていましたが、現在では少なくとも4つ

の方法(荷重を伴う運動、女性ホルモン、女性ホルモンの受容体調節薬、ビスフォスフォネート製剤のような骨吸収抑制薬)が考えらる。

結論としては、骨粗鬆症の予防や治療を中心に、一般の人と同じ健康チェック、更に骨形成不全症特有の問題(睡眠時閉塞性無呼吸、頭蓋底陥入、僧帽弁機能不全、難聴など)に対する配慮が、骨形成不全症の成人の医療においては重要で、これらの知識に精通したオールラウンドな医者が求められる。

一般口演では、167人の骨形成不全症の子供の妊娠時・分娩時の状況について調査した報告(アメリカ)が行われた。妊娠時に超音波で骨形成不全症を疑われた子供は23%、殿位であった例は37%、帝王切開で出産された例は54%だった。帝王切開で出産された子供達の中で、前もって骨形成不全症と診断されていた例は16%にすぎなかったそうで、ほとんどは殿位などの産科的な異常が原因であった。帝王切開によって出産しても、骨折率や重症例(型)での生存日数がよくなるわけではなく、骨形成不全症だから帝王切開で出産しなければならないということはない。

以上、代表的な発表症例について報告した。今回の学会は、予想通り、遺伝子異常とビスフォスフォネート製剤に関する発表が中心であった。ビスフォスフォネート製剤に関しては、かなり期待できる薬であり、今後の更なる研究・解明によって、日本でも認可が下りれば、それをうまく利用することによって、ますます整形外科治療の成績を上げ、骨形成不全症の人々の生活の質を向上させることが可能になると思われる。遺伝子治療に関しては、その戦略は明らかになってきているが、まだまだ現実的とはいえない状況である。それでも、今回世界中の人々が、骨形成不全症の治療に高い情熱と熱意を傾けられていることがわかり、これらの人々が一致団結して今後も努力していけば、きっとその根本的な治療法が解明される日がやって来ると確信せずにはいられない。