

厚生科学研究費補助金(子ども家庭総合研究事業)
分担研究報告書

小児難病又は小児慢性疾患の効果的療育支援及び治療法に関する研究
――北海道地区の疫学的調査――

分担研究の総括報告

分担研究者佐々木鉄人
北海道立心身障害者総合相談所所長

1. 骨系統疾患は発生頻度が少ないの加えて、多種類存在し、かつ病態が多様なため診断に難渋する。また、多くの疾患は、予防や治療法が確立していないのが現状である。骨系統疾患は周産期医療を含めた小児医療の総合的アプローチが不可欠であり、その後も長年に亘って多専門分野の医療や福祉と関わりをもつ。このような難治性疾患の場合、北海道においては、一度は大学病院を受診する頻度が高い。

疫学的調査の一環として、北海道の3大学病院の1つである札幌医科大学における骨系統疾患患者の受診状況を調べた。1995年1月から1999年12月の5年間に受診した患者の分類、数、性、初診年齢、診療期間などを検討した。全科に対する整形外科の受診率も検討した。A. 管状骨軸性骨格の障害: 受診したのは全科で39例であった。男17人、女22人であり、初診時平均年齢は5-2才であった。平均診療期間は2.9年であった。分類別では、骨形成不全症が12人、軟骨無形成症が7人等であった。整形外科への受診は33人(85%)であった。整形外科への受診率が低いのは、酸性ムコ多糖症、低リン血症性くる病、鎖骨・頭蓋異形成症などであった。B. 骨格の軟骨性および線維性成分の発生異常: 全科で受診したのは41人であった。男26人、女15人であり、初診時平均年齢は19.6才であった。平均診療期間は2.8年であった。分類別では、多発性軟骨性外骨腫症が28人、線維性骨異形成症10人等であった。これらのうち37例(90%)は整形外科を受診しており、他科だけの受診者は線維性骨異形成症4例のみであった。C. 特発性骨溶解症: 生後8カ月の男児1例のみである。5才の現在まで整形外科で経過観察している。D. その他の骨系統疾患および類似疾患: 受診

したのは全科で140人であった。疾患別では、短指(趾)症が19人、神経線維腫症が91人、くる病が30人であった。整形外科を受診したのは、短指(趾)症が16人(84%)と高率であったが、神経線維腫症が18人(20%)、くる病が4人(13%)と低率であった。

ある期間で見れば、骨系統疾患は必ずしも整形外科を経ていない。初診時年齢からみて、他の病院からの紹介が大部分を占めている。一方、大学病院での平均診療期間は短く、他の医療機関へ移っている可能性が高い。発生率をはじめ、病態、治療・リハビリテーションの実態や効果を把握するためには、登録制度の普及などを含めた全科的な取り組みが必要である。また、関連病院との情報交換不可欠と思われる。

2. 以上の骨系統疾患の中で非常に稀で、かつ、興味ある2症例について臨床経過を報告した。1例は特発性足根手根骨溶解症と思われる例である。生後8カ月時に屈指変形を主訴として初診し、3歳より誘因なく手根骨の不整、尺骨遠位端および近位端の溶解が見られ進行している。腎障害はない。本邦では、まだ8例しか報告されていない稀な症例である。他の1例は、これまで報告を見ない軟骨無形成症(遺伝子診断にて確定)性小人症の右脛骨近位に線維性骨異形成症を合併した症例である。10歳時に病変部の搔爬と骨移植を施行した。その後、右脛骨近位(病巣より近位と思われる部位)にて2回にわたり骨延長術を行い、右脛骨全体で215mmの延長が達成された。しかし、線維性骨異形成病変の再発と拡大をきたした。19歳時に、再度病巣搔爬と骨移植を施行し、経過観察中である。線維性骨異形成病変部での骨延長は慎重でなければならないことが示唆された。

3. 以上の骨系統疾患の中で、骨形成不全症の4症例に対して矯正骨切り術・rod 髄内固定による外科的治療とビスフォスフォネートによる薬物療法の併用を試み、血液生化学的、X線学的、DXAによる骨塩量の分布等から評価した。大腿骨の皮質骨幅は増大し、かつ、全身の骨塩量の増加が認められた。3例において血中ALPおよび血中Caは不変であり、2例においては尿中Caの排泄低下を確認できた。薬物投与によって臨床問題になるような副作用は起らなかった。骨形成不全症に対するビスフォスフォネート療法は欧米を中心に普及してきたが、本邦での報告は少ない。今回の治療経験からもビスフォスフォネート療法は骨形成不全症の有力な治療手段として期待もてる。

4. 上記とは別のシリーズにおいて、骨系統疾患が原因の障害者の障害状態と福祉制度の活用状況を調査した。過去10年間に、福祉制度活用のために道立身体障害者更生相談所を利用した37人(平均年齢41.4才)を対象とした。手帳の障害程度は1、2級で81%を占めており、特に、軟骨無形成症では85%が、骨形成不全症100%が重度の障害者であった。利用内容は身体障害者施設入所の相談・判定が35%、更生医療の判定が3%、補装具の相談・判定が84%等であった。更生相談所を利用した骨系統疾患が原因の障害者は、二次障害や合併症のため重度者が多く、他の原因にもとづく障害者に比べて重度者施設への入所や車椅子を中心とした補装具の給付を求めた相談・判定の率が明らかに高かった。