

小児難病または小児慢性疾患の効果的療育支援
及び治療方法に関する研究

平成10年度研究報告書

城
良
二

平成11年3月

主任研究者 城 良二

目 次

1. 研究班の構成	139
2. 総括	140
3. 骨系統疾患について	142
4. 骨形成不全症患者アンケート調査	143
5. 軟骨無形成症患者アンケート調査	147
6. 低身長を示す骨系統疾患児の社会生活	154
7. 骨系統疾患および代謝性骨疾患に伴う 内反膝・外反膝変形	157
8. A mild form of pseudoachondroplasia : minimal epi-metaphyseal involvement of long bones	160
9. Novel and recurrent COMP (cartilage oligomeric matrix protein) mutations in pseudoachondroplasia and multiple epiphyseal dysplasia	163
付録 骨系統疾患国際分類 (1992)	168

研 究 班 構 成 一 覧

役 割	氏 名	所 属	身 分	住 所
主任研究者	城 良二	心身障害児総合医療療育センター	リハビリテーション科医長	東京都板橋区小茂根 1-1-10
分担研究者	中村 耕三	東京大学医学部	整形外科教授	東京都文京区本郷 7-3-1
研究協力者	君塚 葵	心身障害児総合医療療育センター	園長	東京都板橋区小茂根 1-1-10
研究協力者	谷口 和彦	東京逡信病院	整形外科部長	千代田区富士見 2-14-23
研究協力者	柳迫 康夫	心身障害児総合医療療育センター	医務部長	東京都板橋区小茂根 1-1-10
研究協力者	三輪 隆	心身障害児総合医療療育センター	整形外科医長	東京都板橋区小茂根 1-1-10
研究協力者	中村 茂	帝京大学	整形外科講師	板橋区加賀2-11-1
研究協力者	池川 志郎	東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター	シーケンス解析分野 助手	東京都港区白金台 4-6-1
研究協力者	芳賀 信彦	静岡県立こども病院	整形外科医長	静岡県漆山860
研究協力者	山田 高嗣	心身障害児総合医療療育センター	整形外科医員	東京都板橋区小茂根 1-1-10
研究協力者	真鍋 典世	東京大学医学部	整形外科大学院	東京都文京区本郷 7-3-1

小児難病また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

総括報告

主任研究者 城 良二

心身障害児総合医療療育センター・リハビリテーション科

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・構造的異常を呈する疾患である。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。その臨床像は乳児期致死性のものから知能運動発達がほぼ正常のものまであり極めて複雑で多彩である。現在、骨系統疾患に関わる問題には、診断の困難さ、治療の困難さ、療育の困難さなどが挙げられる。これは、それぞれの疾患が、発生頻度が低く医療者側に十分な経験やデータがないことにも関連する。これらの疾患罹患児と家族は様々な困難に直面することとなり、医療的あるいは社会的に支援することが重要である。

本邦における骨系統疾患に対する取り組みとして、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、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。平成8年までの登録患者数は、1715症例となっているが、登録数の頭打ちが問題となっている。諸外国で報告された発生頻度から推測すると本邦の患者のうち未登録例が多数あるものと考えられる。したがって、現在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。このように発生頻度が明確でなく、さらに生活実態がわからないことが、本疾患の特徴といえる。そこで本研究の主たる目的は、骨系統疾患の疫学調査および実態調査とした。

骨系統疾患の内、もっとも頻度が高いと思われるのは骨形成不全症である。国内の患者会などを通じ約400名の患者に実態アンケート調査を行った。約200例から回答を得た。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、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。約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。

次に頻度の高い軟骨無形成症は、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。やはり患者会を通じ全国調査を実施した。その結果、約半数の214名から回答を得た。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。これらの調査から患者の臨床にはばらつきが大きい、疼痛、変形、低身長などによる日常生活の障害があり、治療に対する期待とともに医療社会情報の要望、さらに社会の理解を得たいという切なる願望が感じられた。

静岡県立こども病院に通院中の骨系統疾患患者の社会生活の実態を調査し、46名から回答を得た。就学・就職状況は悪くはなかったが、小学校の受け入れが悪く、いじめも見られた。SM社会生活能力検査では、全領域の社会生活指数は平均96.8と大きな遅れはないが、移動能力が暦年齢に対しやや遅れていた。

骨系統疾患では低身長、関節変形、靭帯弛緩などさまざまな二次障害をし、特に膝の変形はしばしば治療対象となる。内反膝は軟骨無形成症、偽性軟骨無形成症、骨幹端異形成症 Schmid型、多

発性骨端異形成など多く、外反膝は Marfan 症候群, Morquio 病, Ollier 病, 一部の軟骨無形成症, 偽性軟骨無形成症, くる病, 先天性脊椎骨端異形成症などで見られる。

偽性軟骨無形成症 (PSACH) は比較的診断の困難な骨系統疾患であるが、特に、成人例では椎体の特徴的変化が 10 歳頃に消失するため多発性骨端異形成症 (MED) Fairbank type と鑑別が困難なことがある。我々は、長管骨の骨端骨幹端障害が軽度で慎重が PSACH 平均の +2SD で椎体は典型的変化を示す日本人女兒を経験したので報告した。

このように PSACH と MED は、内軟骨性骨化障害と早期の変形性関節症という共通の骨格異常がある。両者はこれまで明らかに異なる疾患単位と考えられてきたが、近年これらがともに cartilage oligomeric matrix protein (COMP) をコードする遺伝子の突然変異が原因であることがわかってきた。15 例の PSACH および MED の COMP 突然変異を検討し、8 つのカルモデュリン様の繰り返しの中に 10 の突然変異を同定した。7 つは exon 9,10,11,13,14 の新たなミスセンス変異で、残る 3 つは、exon13 の 5 個の GAC 繰り返しの一つの欠失であった。exon13 の 7 番目のカルモデュリン様の繰り返しの GAC 繰り返しは、突然変異の hot-spot であり、その変異は重度の PSACH で見られ、その他では軽症型 PSACH あるいは MED であった。

本年度の研究では、骨系統疾患の代表的な 2 例である、骨形成不全症と軟骨無形成症につき患者アンケート調査を行い、患者および家族の実態を明らかにした。また、臨床診断上議論のある偽性軟骨無形成症 (PSACH) と多発性骨端異形成症 (MED) の関係につき新たな知見を提供した。

骨系統疾患について

主任研究者 城 良二

心身障害児総合医療療育センター・リハビリテーション科

本邦では不明ある。

1. 骨系統疾患の定義

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・構造的異常が骨系統疾患である。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。

2. 分類

1) 先天性

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。

2) 後天性

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、その後、1992年に改訂され、現在では用いられることが多い（付録30-34）。しかし、この改訂では、異骨症（dysostosis）の項目が削除され、骨軟骨異形成症（osteochondrodysplasia）のみからなる分類となった。異骨症は、特定の骨のみが個々に侵される疾患であり、骨変化を主症状とする種々雑多な奇形症候群が含まれ、このことが分類をより煩雑なものとし今回の分類からは削除されたと考えられるが、臨床的には重要な位置を占めている。

3. 病因

先天性骨系統疾患のほとんどが病因が不明である。近年分子生物学、分子生化学および遺伝子工学の目覚ましい発展により、骨系統疾患の病因が判明されつつある。

4. 発生頻度

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。代表的な疾患である、軟骨無形成症では欧米で人口10万あたり2人程度と報告されているが、

5. 日本整形外科学会の対応

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2年：228症例、平成7年：214症例、平成8年：134症例、合計 1715症例となっており、登録数の頭打ち状態である。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。

文献

骨系統疾患マニュアル 日本整形外科学会骨系統疾患委員会編 南光堂 1994

骨系統疾患全国登録（平成2年—8年）日本整形外科学会 骨系統疾患委員会

骨系統疾患 水島哲也 臨床整形外科 25 (6) 723-731,1990

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。

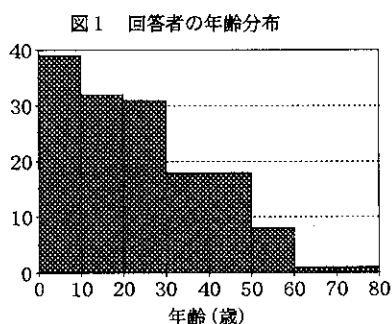
はじめに

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。

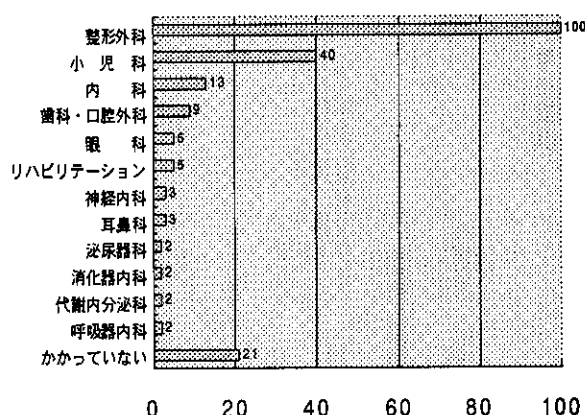


(2) 医療的側面

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

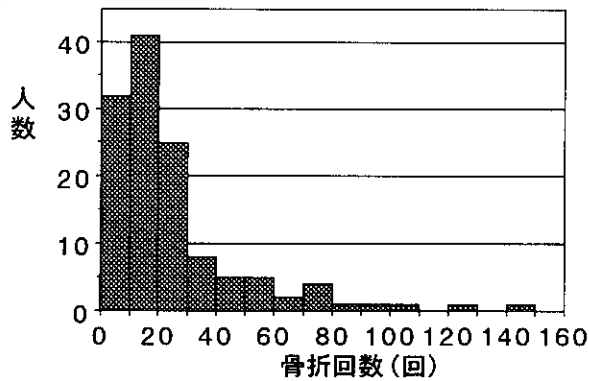


図4 1年間の骨折回数と年齢

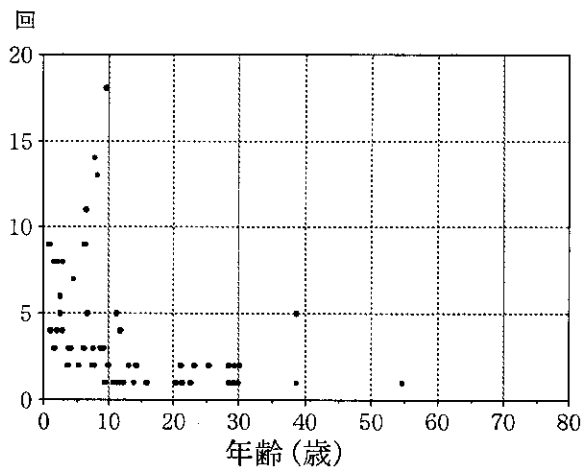
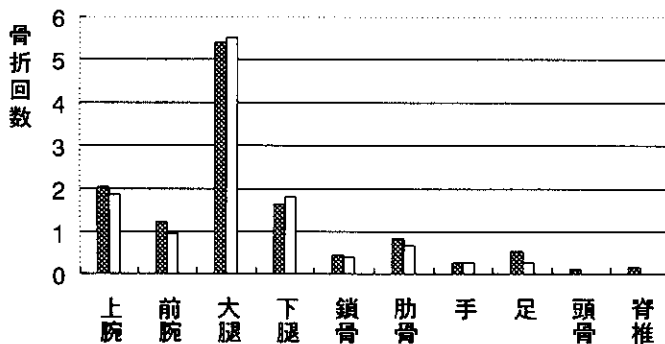


図5 部位別骨折回数



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 - 150.0) 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 balan

図6 身長と年齢

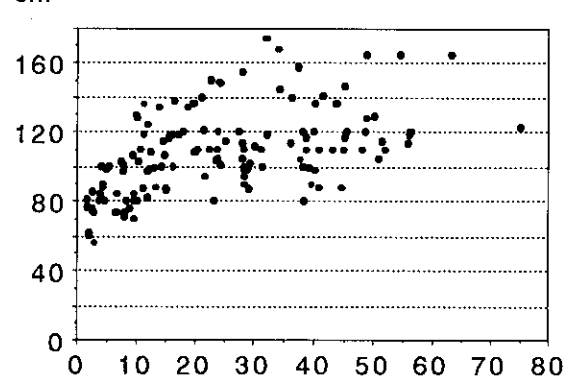
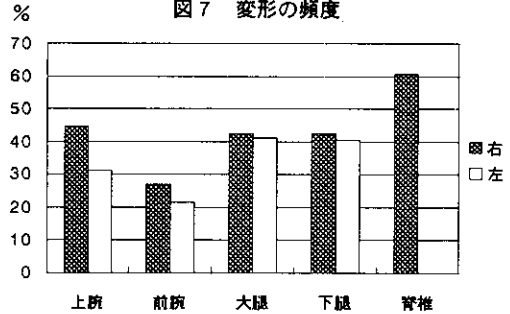


図7 変形の頻度



スが悪い」、「服を選びにくい」などの意見が聞かれた。

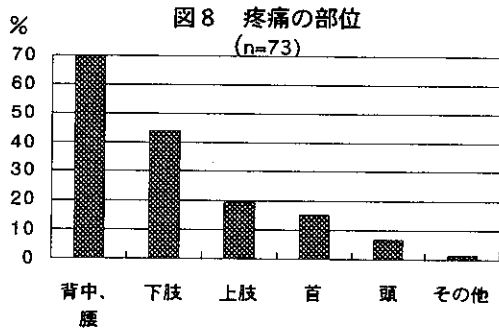
4) 手術

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」、「術後のギプスがつかかった」、「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分からない」、「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

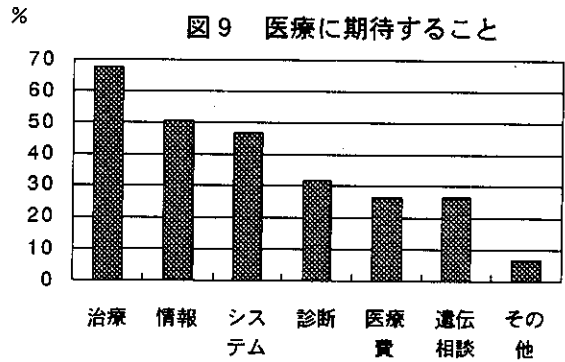
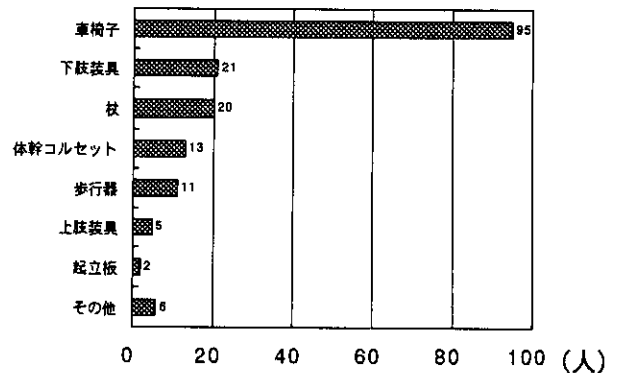


図10 現在使用している装具 (n=148)



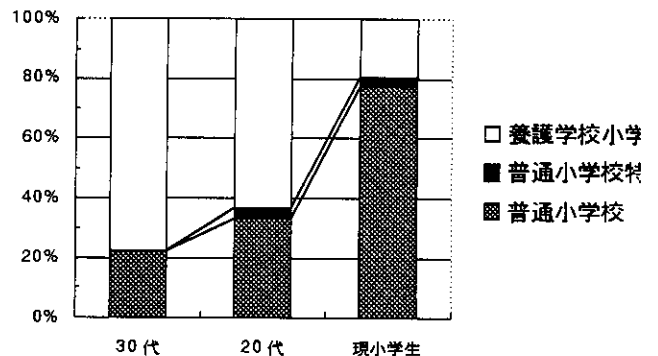
外出回数

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った。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

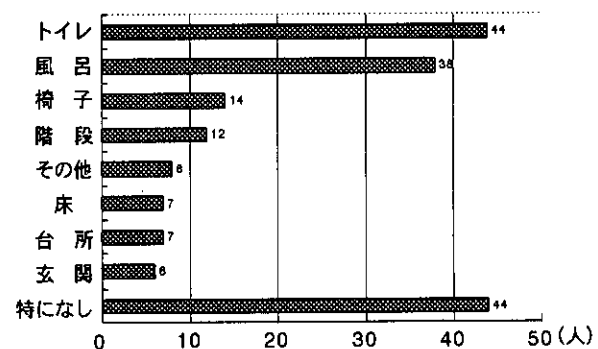
患者及び家族の支援の手段として、患者会の存在が大きいためこの点について簡単に触れる。

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



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、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、○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

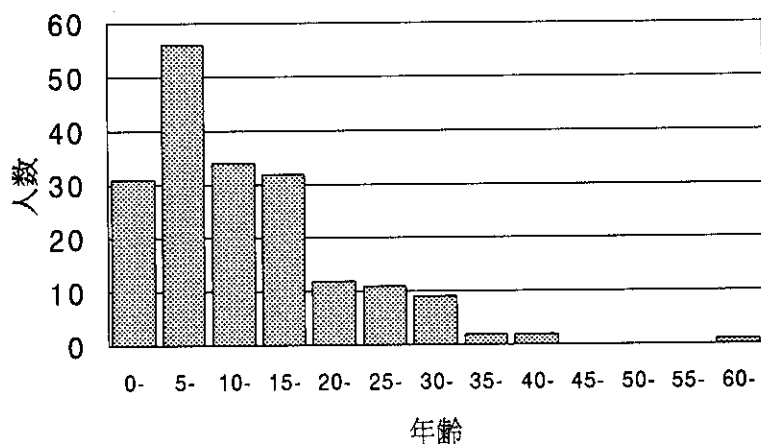


表1 歩行状態

	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

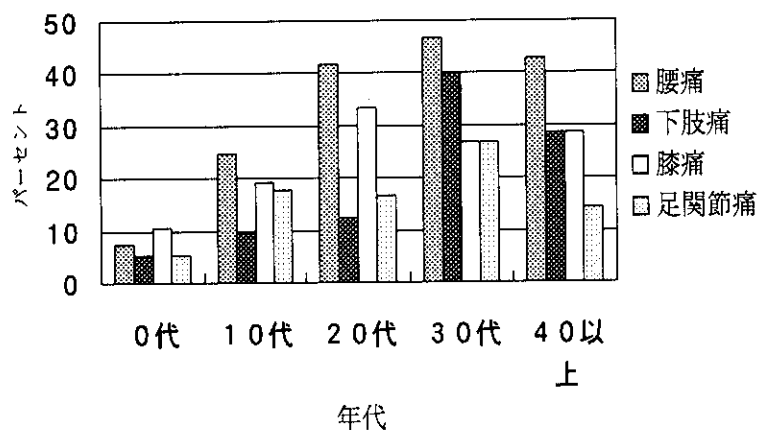


表3 痛みについて

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

低身長を示す骨系統疾患児の社会生活

研究協力者 芳賀信彦 1)、中村 茂 2)、谷口和彦 3)

- 1) 静岡県立こども病院 整形外科
- 2) 帝京大学 整形外科
- 3) 東京逡信病院 整形外科

要約 骨系統疾患には低身長、運動発達遅延を示すものが多いが、精神発達は正常であることが多い。そこで、静岡県立こども病院に通院中の骨系統疾患児の社会生活の実態を調査した。その結果、46名から回答を得た。就学・就職状況は悪くはなかったが、小学校の受け入れが悪く、いじめも見られた。SM社会生活能力検査では、全領域の社会生活指数は平均96.8と大きな遅れはないが、移動能力が暦年齢に対しやや遅れていた。

はじめに

低身長を示す骨系統疾患の代表である軟骨無形成症では、運動発達は遅れるが精神発達は正常であることが知られ(2,4,5,7,9)、また言語発達については正常という報告(9)と遅れるという報告(2)がある。これらは主に乳幼児期に関する調査である。就学年齢以降については、Roizenら(8)の同性の同胞との比較調査で、就学年数は差がないが、女性では職業レベルが劣るとの報告があるのみであり、社会生活の能力までを含めた報告は今までにない。われわれは低身長を示す骨系統疾患児の社会生活の実態を知ることがを目的に、就学・就職状況、社会生活能力を調査した。

方法

静岡県立こども病院整形外科に通院中の骨系統疾患児のうち2SD未満の低身長を示す児と、静岡軟骨無形成症の会の会員の計63名を対象とした。

第1に、就学・就職状況に関するアンケート調査を行った。就学前の状況として幼稚園・保育園への通園状況と友人関係の問題点を、小中学校については通学状況と入学に際しての問題点、学校生活での問題点を調査し、さらに中学卒業後の進路、就職状況を調査した。併せて身体障害者手帳の取得状況も調査した。

また中学生以下の児を対象としてSM社会生活能力検査(6)を行った。これは基本的社会生活能力の測定を目的とした調査で、身辺自立、移

動、作業、意志交換、集団参加、自己統制の6領域、130項目から構成され、各領域と全領域の社会生活年齢と全領域の社会生活指数が算出される。社会生活指数は社会生活年齢を暦年齢で除したものに100を掛けた値である。

結果

46名(男16名、女30名)からアンケートを回収できた(回収率73%)。年齢は1~31歳、平均14歳であった。疾患の内訳は軟骨無形成症35名、軟骨低形成症3名、遠位中間肢異形成症2名、先天性脊椎骨端異形成症2名、骨幹端異形成症Schmid型2名、脊椎骨端骨幹端異形成症1名、変容性骨異形成症1名であった。

就学前には36名が保育園または幼稚園に通ったが、うち3名で入園時に障害児として受け入れを躊躇された。またこの時期に2名で友人関係に問題があり、1名は歩くのが遅いため外に出たがらない、1名は力負けするのですぐ友人に嘔みつくとのことであった。

就学年齢に達している35名の進路を図1に示す。養護学校・特殊学級の2名を除き義務教育は

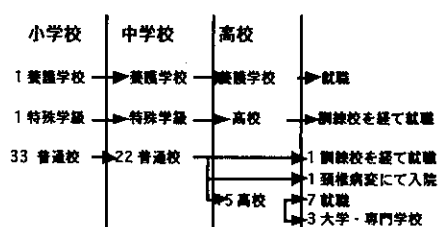


図1：就学年齢に達している35名の就学後の進路(数字は人数を示す)

普通校で受けていた。この2名も最終的に就職していた。普通中学校を卒業した17名中15名は高校へ進学し、うち10名は卒業し7名が就職、3名が進学していた。

普通小学校に入学した33名中8名が入学時に養護学校などを勧められたが、中学校入学時にはこのような問題はなかった。学校生活での問題点も小学校で多く、33名中16名にみられた。この内容は、手洗い台の高さなど低身長と直接関連するものが10名、いじめに関することが5名、登下校や遠足への親の付き添いを要求されることが3名、体育の授業での不都合1名、その他2名であった。低身長に直接関連する問題以外は中学校ではみられなかった。

現在10名が職に就いており、その内容は多岐にわたっていたが、全員が職場での仕事で外に出ることが少なかった。

身体障害者手帳は46名中26名で取得しており、等級は3、5、6級が多かった（図2 a）。取得時年齢は幼児期と14歳以降に多く（図2 b）、後者は就職に向けての取得との回答が多かった。

SM社会生活能力検査は26名（男10名、女16名）に行い、疾患の内訳は軟骨無形成症20名、軟骨低形成症2名、先天性脊椎骨端異形成症、骨幹端異形成症Schmid型、脊椎骨端骨幹端異形成症、変容性骨異形成症各1名であった。

全領域の社会生活指数は77~121平均96.8と大きな遅れはなかった。歴年齢と社会生活年齢との間には相関係数0.95と強い相関を認めた。

歴年齢と各領域の社会生活年齢の関係を、原点を通る回帰直線の傾きと相関係数でみると（表1）、移動の項目で相関が強く回帰直線の傾きが小さい値を示し、移動の能力が歴年齢に対してやや遅れていることを示した。その他の領域ではほぼ歴年齢に相当し、大きい遅れはなかった。

考察

今回の結果をまとめると、就学・就職状況については、多くは義務教育を普通校で過ごしたが、一部で入園や小学校入学時に特殊教育を勧められていた。低身長に伴うこと以外の問題が小学校までに生じていた。手帳の取得にもよると考えられるが就職率は高かったが、仕事が職場内に限られていた。

社会生活能力は全領域では平均的で、領域別では移動の項目でやや遅れがあるが、他は大き

	回帰直線の傾き	相関係数
身辺自立	0.915	0.888
移動	0.880	0.931
作業	0.952	0.941
意志交換	0.938	0.959
集団参加	0.971	0.926
自己統制	0.976	0.902

表1：歴年齢と各領域の社会生活年齢の関係

な遅れはなかった。低身長児は内閉的で、後に心身症に至ることがあったり、また健常児と同等に競争できないために活発でなくなったり過食を示すことがある1)。また軟骨無形成症では、困難な問題に立ち向かう積極性やグループ内での自分の位置づけに心理学的に問題があるとの報告がある3)。しかし今回の調査では、少なくとも中学生までは意志交換、集団参加、自己統制の点でも平均的な能力を示し、心理学的問題が社会生活に大きな影響を及ぼしているとは考えにくかった。

まとめ

低身長を示す骨系統疾患患児の就学・就職状況は悪くなかったが、小学校までに受け入れやいじめなど低身長と直接関係のない問題があった。社会生活能力は移動の項目を除き遅れはなかった。

文献

- 1) Bailey JA : Psychological aspects of short stature. In Disproportionate Short Stature, Saunders, Philadelphia, 30-35, 1973
- 2) Brinkmann G, Schlitt H, Zorowka P, Spranger J : Cognitive skills in achondroplasia. Am J Med Genet 47 : 800-804, 1993
- 3) Cacciaguerra F : Psychological consequences of the physical condition and social identity on the achondroplast. Acta Med Auxol 13 : 77-88, 1981
- 4) Hecht JT, Thompson NM, Weir T, Patchell L, Horton WA : Cognitive and motor skills in achondro-

plastic infants : Neurologic and respiratory correlates.

Am J Med Genet 41 : 208-211, 1991

5) 岩谷力: Achondroplasia の療育上の問題点. 整形外科 36 : 557-561, 1985

6) 三木安正: 新版SM社会生活能力検査. 日本文化科学社. 東京, 1-45, 1980

7) 中村茂, 芳賀信彦, 池川志郎, 君塚葵, 谷口和彦, 岩谷力: 軟骨無形成症乳幼児の運動発達および身体発育. 日小整会誌 4 : 7-10, 1994

8) Roizen N, Ekwo E, Gosselink C : Comparison of education and occupation of adults with achondroplasia with same-sex sibs. Am J Med Genet 35 : 257-260, 1990

9) Todorov AB, Scott CI, Warren AE, Leeper JD : Developmental screening tests in achondroplastic children. Am J Med Genet 9 : 19-23, 1981

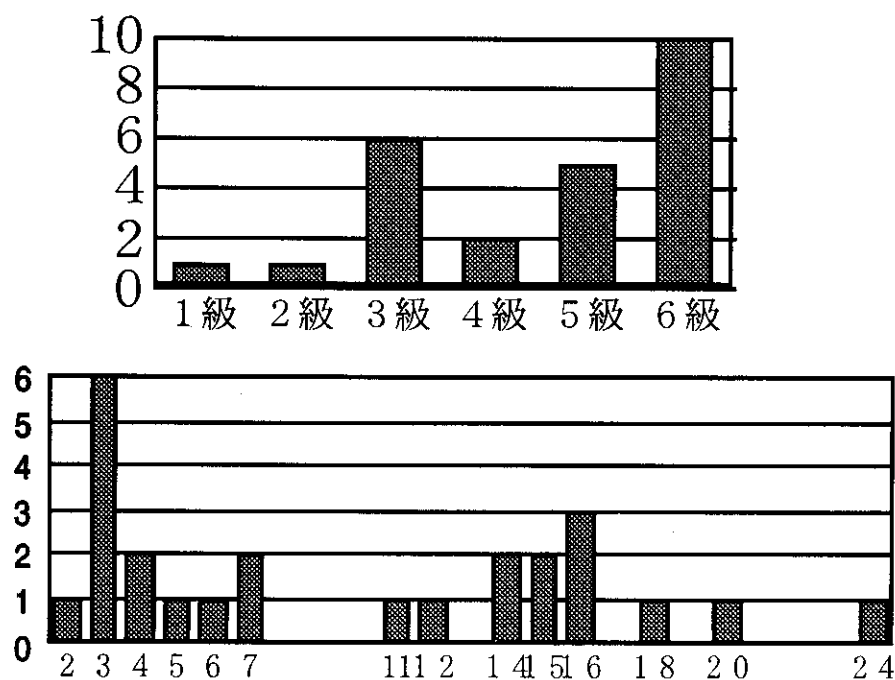


図2 : 身体障害者手帳の取得状況

a : 等級別人数 (上) b : 取得時年齢別人数 (下)