

骨量

骨形成不全症においては骨密度が低値であることが報告されており、定量的骨密度測定が精密に行われるようになり、骨密度測定は骨脆弱性を示す疾患の鑑別に有用な臨床検査となっている。特に脊椎骨の骨密度の低下が著明である。DXA(Dual energy X ray absorptiometry)、QCT(Quantitative computed tomography)による腰椎の骨密度が低値であることが報告されており、診断において有用である。但し、小児期において骨密度の低値を示す疾患は骨形成不全症以外にも、若年性骨粗鬆症、多発性線維性骨異形成など少なからず存在し、骨密度は必ずしも万能ではない。

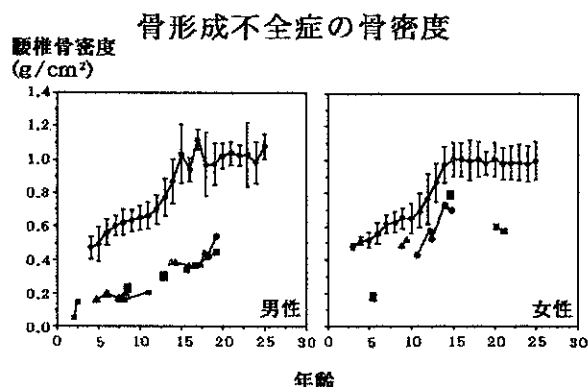


図4 骨形成不全症患児の腰椎骨密度 (Dual energy X ray absorptiometry による 日本人小児の正常値を平均+1SDで示した)

骨密度測定は腰椎以外にも行われているが、簡便な測定法である手部のレントゲンを用いた方法においては、加齢および、上腕、手の使用頻度に応じて、骨密度が増加することが明らかであり、臨床応用にあたっては、測定部位および測定方法を注意深く選定する必要がある。

骨代謝マーカー・他の生化学的検査

カルシウムバランスは一般的に正である。高カルシウム血症、高カルシウム尿症を認める例が報告されている。I型では特にコラーゲンの前駆物質である骨形成マーカーの低値を示す例があるがアルカリフォスファターゼはむしろ高値を示す例も多い。III・IV型では骨吸収がむしろ亢進している場合が多い。骨代謝マーカーは多くの場合コラーゲンの代謝産物であることが

多く、実際の骨病変を正確に反映していない場合もあると考えられるので、その解釈にあたっては留意すべきである。むしろ、個々の症例において、薬物の有効性など縦断的な検討に利用される方が望ましいと考えられる。

診断

臨床像からの診断に、骨量の測定を加えて総合的な臨床診断が行われるのが現状である。先に述べた骨折部位、年齢に伴う骨折回数の変化、合併症状(青色強膜、象牙質形成不全など)更に特にI型の場合などは遺伝歴等が重要となってくる。可能な限り骨量の定量的評価を組み合わせること、更に遺伝子解析まで行われれば最善であると考えられる。

鑑別診断

i) 骨密度の低値を認め、易骨折性を示す疾患

Bruck Syndrome: 骨形成不全症に先天性の関節拘縮をとともなう垂型 (osteogenesis imperfecta with congenital joint contractures/ or osteogenesis imperfecta with arthrogyryposis)

易骨折性と共に内反足 (clubfoot)、膝関節・肘関節の屈曲拘縮、翼状片 (pterygium) を認める疾患である。易骨折性は骨形成不全症の重症型と同様、生下時から10歳代におよび種々の程度の変形の原因となる。強膜は白色であり象牙質形成不全も認めない。易骨折性以外の骨格系の症状として、生後明らかになる成長障害、進行性の脊椎の後彎側彎を認めている。聴覚障害はなく、全例知能は正常である。遺伝形式は常染色体性劣性遺伝と考えられているが、孤発例がほとんどである。

他の病型の骨形成不全症とは通常病型が関節皮膚の過伸展を示すことから鑑別される。先天性多発性関節拘縮症と早期に診断される例もあるようであり、先天性多発性関節拘縮症の患児に関しては、本症である可能性を念頭に置き、理学療法の実行等に際して留意すべきである。

本症に関して、I型コラーゲンの異常の報告は未だなく、I型コラーゲンの異常を完全に否定した報告も未だない。

治療としては対症療法的に関節拘縮に対する理学療法、骨脆弱性に関しては骨形成不全症と同様の、適切な整形外科的アプローチが必要と考えられる。進行性の脊椎変形に対する処置も必要である。

Temporary brittle bone disease

骨形成不全症と変わらない臨床像を呈しながら生後1年の間に自然軽快する骨脆弱性をきたす疾患であり、嘔吐、下痢、無呼吸発作、貧血、肝腫大などを合併し、未熟児に多く認められることから、銅欠乏症との異同が論議されている。

特発性若年性骨粗鬆症

原因不明の思春期前に始まる特に四肢長管骨の易骨折性を主訴とする疾患である。家族歴は認められない。思春期の進行と共に症状が改善し、骨密度も増加することが知られている。カルシウムバランスが一時負になることが骨形成不全症との違いとされたが、最も特徴的なのは思春期の完成と共に自然軽快する臨床経過であるとされている。経過が遷延する例も知られており、本疾患に関しては、その原因も含め不明な点が多い。

ii)その他

低アルカリフォスファターゼ血症

胎内骨折・生下時の四肢変形を示す疾患であり、骨化不全のために新生児早期に死亡する重症例から無症状で経過し、偶然生化学的検査で明らかにされる軽症例まで臨床像も幅広い。易骨折性を認めることもあるが、骨融合はむしろ遷延し、血清アルカリフォスファターゼの活性低下が認められることで区別される。

Ehlers Danlos syndrome(EDS)

やはり多くはコラーゲンの異常に基づき、関節の過伸展、皮膚の過伸展、皮下の易出血性など多彩な結合織の症状を認める疾患である。静脈怒張、大動脈の拡張など骨格系以外の結合織の症状を呈することが多い。一般的には関節皮膚の過伸展が主体であり、易骨折性が主体の骨形成不全症との鑑別は比較的容易であるが、関節過伸展の軽度なIV型(III型コラーゲンの異常)などは骨形成不全症との鑑別が重要となる。EDS II はI型コラーゲンの $\alpha 2$ 鎖の異常、EDS type VIIA,B はそれぞれ $\alpha 1$ 鎖 $\alpha 2$ 鎖の異常である。

被虐待児症候群 Battered child syndrome

被虐待児症候群は最も鑑別しなければならない疾患である。家族の調査が必要であることはもちろん、骨折の特徴、corner fractureなどの特徴的骨折の存在、骨折以外の外傷(皮下の出血

斑、人工的な火傷の後)等を注意深く観察する必要がある。最終的には診断が困難な症例も少なくなく、そのような場合には前述した骨密度測定が重要となってくる。被虐待児症候群は前述の temporary brittle bone disease との鑑別が問題となる場合も少なくない。

易骨折性をきたす疾患との鑑別には骨密度測定が重要であり特に腰椎骨密度は骨形成不全症において著明低値で疾患特異性が高い。

合併症の検索

眼科的検査

眼科的合併症としては青色強膜以外にも、網膜剥離、近視など結合組織の異常による症状が認められることが多い。

耳鼻科的検査

耳小骨(アブミ骨)の異常による伝音性難聴、更に混合性の難聴をきたすことがあり、年長例においては定期的な聴覚の検査は必要と考えられる。III型においては年少例から発症する場合もある。

皮膚科的検査

皮膚の過伸展、易出血性を認めることがあり、他疾患との鑑別に必要である。

脳神経外科

脳外科的合併症としては、頭蓋骨の骨化不全、大後頭孔の狭窄による水頭症の合併など時にシャント術を含めた脳外科的な処置が必要となることもあり定期的な follow up が必要である。

頭蓋底の嵌入による神経学的合併症を早期から予防するために、頸椎・後頭骨のレントゲンによる評価、MRIによる評価が重要である。

治療

重症例においては新生児・小児科、整形外科、理学療法科の協同した診療が必須である。

呼吸障害を有するII型に関しては呼吸管理・栄養管理を含む集中的な治療が必要である。

骨格系の問題(易骨折性・骨変形)に関しては整形外科・理学療法的な治療に加え、高度の易骨折性、骨変形を認める児、運動発達が障害されている児については、薬物療法の早期からの介入が必要な例もある。

成長、精神運動発達などの評価、栄養管理な

どにおいて特に乳児期は小児科的な管理も必要である。

退行期骨粗鬆症の危険度が高いことを考えると骨折の回数だけにとらわれた骨脆弱性の治療に加えて、骨量を増加させるような治療が小児期から望まれる。

整形外科的治療・理学療法

骨折の治療に加えて、特に長管骨の進行性の強い変形を伴う III 型に対しては、早期の骨切り+髄内釘による内固定、外固定に加えて、適切な運動が重要である。現在では、早期の外科的治療が推奨されている。骨変形の矯正および髄内釘による骨折の予防が必要となる。

移動が著しく困難な児に対しては電動の車椅子も含めた、移動補助具が必要であり、適切な移動補助具の使用によって、患児の QOL を高め、精神発達を促進できるものと考えられる。

易骨折性・骨折

軽微な骨折（不全骨折、微小骨折など）は患部の固定のみで家庭で加療されていることが多い。

頭蓋骨骨折は致死的であり早急な治療を要する。骨盤骨折などの内臓損傷・大血管の損傷が疑われる場合も早急な対応が必要である。

大腿骨骨折・肘骨折の場合は手術適応となる場合が多い。

長管骨骨折に関しては特に大腿骨などは髄内釘手術により骨折の再発を予防する方法がとられている。

骨折治療過程は骨融合が順調に行われる場合は通常より早期に認められ、著しい仮骨形成を認めることが多い。長期の安静臥床は不動による骨量の減少の原因となり、骨脆弱性を悪化させるため、可及的速やかに安静度を解除して行く必要がある（前述）。

進行性の骨変形および骨折の変形治療に関しては、歩行障害の原因となる場合もあり、骨折予防の意味も含めて、適当な時期に骨切りによる矯正が行われる。骨切り矯正術に髄内釘が併用されることが多い。

髄内釘には 2 種類があり、Sofield, Miller らが開発した固定長の rod と, Bailey-Dubow らが開発した可変長 rod がある。可変長 rod は成長によって延長するため入れ替え再手術の必要性が少ないが、固定長 rod に比べ、適応に限られ、個々の症例・障害部位によって選択されているのが現状である。

可変長 rod のよい適応は 4 才以上の年長児の大腿骨であり、年少児に行った場合は外部への脱出、内部への遊走、成長軟骨の障害、髄内釘の変形などが発生する可能性が高いと報告されている。内部への遊走は成長軟骨の障害および、rod 両端での骨折の危険因子となるため、注意が必要である。

骨折変形治療、成長板骨折などにより下肢長の左右差の発生した場合には、脚延長術が行われる場合もある。

脊椎変形は最も処置に対して議論の多いところであり、症例毎に対処方法が異なると考えて良い。脊椎の変形が強く、骨密度も低値である場合は早期からの側弯前弯に対する処置が必要である。病変は進行性であることも多く、定期的な注意深いフォローが必要である。一般的な手術療法は後方固定術である。

頭蓋底陥入(basilar invagination)に関しては、後頭骨・頸椎をプレートにより固定する手術的な後頭骨・上部頸椎の固定術が行われる。

理学的療法も整形外科的治療に合わせて重要であり、早期は拘縮予防のためのストレッチが必要である。種々のプログラムが考案されている。立位保持のための Hip Knee Ankle Foot Orthotics with a free ankle and knee joint (HKFAOs brace), 下腿・足関節一体型の brace 等が有効である。装具の選択にあたっては、患児が関節の不安定性も有していることを念頭に置き、関節を保護する形の装具が望まれる。骨折後の早期の歩行開始にあたっては一時的な装具の適切な利用は、患児の活動性を保持する上で重要である。

薬物治療

薬物治療は歴史的に、男性ホルモン、女性ホルモン、成長ホルモン、フッ素、ビタミン C、ビタミン D、カルシトニン、食事の変更（カルシウム摂取の強化）などが使用されてきた。

カルシトニンによる骨折回数の減少が知られており、現在広く行われている。カルシトニン治療の問題点は効果が早期に減弱する傾向があり、間歇的な投与を余儀なくされる点である。骨密度に対する治療効果は定かではなく、重症例に対する劇的な効果は期待できないが安全な薬剤である。

近年、ビスフォスフェートの骨量増加効果が報告され、臨床的有用性が期待されている。

成長障害に対する治療として成長ホルモンの使用により成長速度の改善が報告されている。骨の脆弱性に関しては治療効果を疑問視する報告も多い。

ビタミンD

補助的な療法として十分なカルシウム摂取のもとカルシウムの腸管からの吸収を促進することにより作用する。ビスフォスフォネートの低カルシウム血症の予防にも重要な役割を担う。特に高カルシウム尿症に注意する必要がある、高カルシウム尿症を投与前から認める症例には慎重な投与が必要である。

カルシトニン

カルシトニンによる骨折回数の減少が知られており、現在広く行われている。カルシトニン治療の問題点は効果が早期に減弱する傾向があり、間歇的な投与を余儀なくされる点である。骨密度に対する治療効果は定かではなく、重症例に対する劇的な効果は期待できないが、安全な薬剤である。経鼻製剤の使用によりコンプライアンスを改善させることも検討されている。

ビスフォスフォネート製剤

強力な骨吸収抑制剤であるビスフォスフォネート製剤は退行期の骨粗鬆症の治療に関しても有用な薬剤として注目されている。

成人の骨粗鬆症においては、第一世代ともいえる Etidronate の有効性が報告されているが、成長期の個体に Etidronate 投与した場合、骨端の石灰化不全を認めるため、小児期の易骨折性が問題となる骨形成不全症に対する使用には適切ではなく、より強力な製剤が必要であった。以後に開発されたビスフォスフォネートは、骨形成不全症・若年性骨粗鬆症・不動化による骨粗鬆症・慢性関節炎などによる若年者の骨粗鬆症について使用され、その長期的な有効性（腰椎骨密度の増加、カルシウムバランスの改善（正のカルシウムバランス）、正常な身長増加）が得られる。これらの効果は静注の Pamidronate および経口 Pamidronate、Olpadronate において確認されている。

Pamidronate 静注が最も広く行われているビスフォスフォネートによる治療で、提唱されている投与法は Pamidronate i) 1mg/kg/day 6時間以上かけて静注×3日間を4カ月毎に行うというプロトコルもしくは ii) 1mg/kg/day を1カ月に1回投与するという方法で、投与法に関して、患者の状態、入院の可否なども含めた選択がされるものと考えられる。

現在では、骨代謝回転の速い乳児期早期からの使用方法についての検討が行われており、投与間隔を短縮したプロトコルが検討されている。

乳児期における投与は、特に重症の III 型もしくは II 型において、患児の QOL のみではなく、生命予後をも変えうる可能性のある治療であり、治療法の確立が待たれるところである。

現在では、次世代のビスフォスフォネートである Alendronate の静注および経口製剤の評価も検討されている。

これらのビスフォスフォネート製剤の副作用は、急性期には発熱・感冒様症状、低カルシウム血症、低血糖症、ケトン血症、白血球減少症である。このうち、発熱・感冒様症状は原則として初回投与時のみにおこる症状であるが、広範な骨折を認めた後の投与においても認められる。低カルシウム血症、白血球減少症は投与3から5日目に出現し、1#約1週間後には改善が認められる。低カルシウム血症は、無症候性のものを含めると、ほぼ全例に必発する。テタニーを認める例は非常に稀である。低カルシウム血症は経口のカルシウム摂取を十分強化することおよび活性型ビタミンDの投与で予防可能である。初回投与時、発熱・感冒様症状のために経口摂取が困難になった場合は、低カルシウム血症の危険が増大するので注意が必要である。

効果の指標としては、骨痛の軽減のためか、活動性の著明な改善がまず認められる。続いて、骨折回数の減少、骨密度の増加が認められる。骨折に関しては、活動性の亢進のために、かえって治療初期には、いままで行ったことのないような運動をおこなうことにより、骨折の回数の一過性の増加もしくは重篤な骨折を認める例があり、注意が必要である。骨密度に関しては、同時に、骨の成長も認められるため、bone mineral density としては早期には明らかな効果を認めない症例もあるが2年間の治療で殆どの症例で増加を認める。

Pamidronate は本邦では Aledia®として市販されているが、その適応症は現在、悪性腫瘍に伴う高カルシウム血症であり、骨形成不全症には未適応である。

日常生活の QOL は確実に改善する例も多く、重症例の III 型、IV 型には今後、適切な整形外科的なサポートのもと、選択される治療法であろうと考えられる。

おわりに

本邦における調査を元に、骨形成不全症の臨床像、治療法の現況について医療機関向けにまとめた。

骨形成不全症は原因の多くが解明されつつあるが、その臨床像の多様性のために、診断治療

に苦慮する疾患である。整形外科的治療・薬物治療ともにまだまだ改善されなければならない。しかし、重症児に対してもビスフォスフォネートによる薬物治療及び適切な整形外科的治療により、QOLの改善が可能になってきているのが現状である。

骨形成不全症患者は症例毎にまったく異なった臨床像、重症度を有し、抱える問題も骨折に関する恐怖や高度の活動制限によるための心理的な問題、社会活動参加への障害など多岐にわたる。本冊子は疾患の臨床的側面にのみに焦点を当ててまとめたが、これらの心理的問題、社会的な問題も解決してゆかねばならない問題である。

本研究は厚生省ハイリスク児の健全育成に関する研究（前川喜平班長）によった。

手引き作成にあたり、ご協力いただいた患者の皆様、保護者の会の皆様、全国の小児科、整形外科の先生方に深謝いたします。

平成 11 年度
小児の運動性疾患の介護等に関する研究

骨形成不全症の顎顔面発育および歯の形成不全

分担研究者 二瓶健次
研究協力者 池田正一

研究要旨

骨形成不全症の歯科的所見として、オパール様の半透明の色調、エナメル質の剥離、歯髄腔の消失、短い歯根および歯頸部の狭窄などの特徴を示す象牙質形成不全、また上顎骨の劣成長あるいは下顎の過成長に伴う反対咬合などが挙げられる。今回骨形成不全症男児 10 名、女児 5 名計 15 名についてパノラマ X 線写真、歯列模型を用い、その特徴について調査、計測し、以下の結果を得た。

象牙質形成不全は 15 名中 11 名に認められた。パノラマ X 線写真所見として、1. 歯数の異常は、先天性欠如歯 2 名 7 歯、上顎正中過剰歯 1 名 1 歯であった。2. 歯髄腔と歯根の異常は、歯根完成前の広い歯髄腔 9 名、歯髄腔の狭窄・消失 8 名、歯髄腔の形態異常 2 名、歯頸部の狭窄 10 名、細い歯根 7 名、短い歯根 2 名、長い歯根 1 名、長胴歯 2 名であった。歯列模型所見として、1. 歯冠形態異常は、下顎第 1 大臼歯第 7 咬頭 2 名、下顎右側乳中切歯、側切歯の癒合歯 1 名であった。2. 歯冠幅径については、乳歯では 2SD 以上小さいのが 2 名 3 歯、永久歯では 2SD 以上大きいのが 2 名 6 歯、2SD 以上小さいのが 3 名 8 歯に認められた。歯列不正は 15 名中 14 名に認められた。

研究目的

骨形成不全症の歯科的所見として、オパール様の半透明の色調、エナメル質の剥離、歯髄腔の消失、短い歯根および歯頸部の狭窄などの特徴を示す象牙質形成不全、また上顎骨の劣成長あるいは下顎の過成長に伴う反対咬合などが挙げられ、歯科を受診する機会は多い。今回骨形成不全症の歯科的問題点を解明するための一連の研究として本症の男児 10 名、女児 5 名計 15 名についてパノラマ X 線写真、歯列模型を用い、その特徴について調査した。

研究方法

歯列模型の計測部位は、乳歯列期については日本小児歯科学会の計測基準を用い、混合歯列および永久歯列については大坪らの計測基準に準じ計測を行った。

研究結果および考察

象牙質形成不全は 15 名中 11 名に認められた。

パノラマ X 線写真所見として、1. 歯数の

異常は、先天性欠如歯 2 名 7 歯、上顎正中過剰歯 1 名 1 歯であった。2. 歯髄腔と歯根の異常は、歯根完成前の広い歯髄腔 9 名、歯髄腔の狭窄・消失 8 名、歯髄腔の形態異常 2 名、歯頸部の狭窄 10 名、細い歯根 7 名、短い歯根 2 名、長い歯根 1 名、長胴歯 2 名であった。

歯列模型所見として、1. 歯冠形態異常は 3 名に認められ、下顎第 1 大臼歯第 7 咬頭 2 名、下顎右側乳中切歯、側切歯の癒合歯 1 名であった。2. 歯冠幅径については、乳歯では 2SD 以上小さいのが 2 名 3 歯、永久歯では 2SD 以上大きいのが 2 名 6 歯、2SD 以上小さいのが 3 名 8 歯に認められた。しかし乳歯では、エナメル質の剥離、咬耗、齲蝕等により歯冠の崩壊を示し、計測不可能な歯が多く認められた。3. 咬合状態については 15 名中 14 名に何らかの不正が認められ、各症例において観察できた最終の歯列模型では、混合歯列においては正常咬合 1 名、上顎前

突1名、下顎前突1名、反対咬合1名であり、永久歯列においては、切歯切端咬合および両側小臼歯部咬合離開2名、下顎前突1名、下顎左側偏位1名、両側小臼歯部逆被蓋、反対咬合2名、両側小臼歯部咬合離開1名、上顎前突1名であった。このうち象牙質形成不全の無い4名については上顎前突2名、下顎左側偏位1名、両側小臼歯部咬合離開1名と反対咬合を示す症例は認められなかった。4. 歯列長径・幅径については、乳歯列期については日本小児歯科学会の、混合歯列および永久歯列については大坪の基準値と比較し、偏差を表に示した。II C期では上下顎の歯列長径が小さく、特に上顎はII C期において資料が得られた4名全員が2SD以上小さい長径であった。これに対し歯列幅径は各部位について1SD以内を示す例が多かった。IVAおよびIVC期では下顎歯列幅径、特に第1、第2小臼歯部、第1大臼歯部の幅径が大きく、症例1では下顎において犬歯部2.6SD、第1小臼歯部6.1SD、第2小臼歯部5.1SD、第1大臼歯部5.9SDと非常に大きい幅径を示していた。

結語

骨形成不全症の咬合状態については、今回観察できた最終の模型では、1名を除き何らかの歯列不正が認められ、咀嚼能率の向上、発音、審美性などを考慮すると今後矯正治療を行う例が増加することが推測される。その際、象牙質形成不全歯を示す症例ではエナメル質・象牙質境界部での剥離が発生するので矯正治療方法の変更を考慮する必要があること。易骨折性であること。また反対咬合が年齢とともに増強する傾向があることなど矯正治療上考慮しなければならない点が多い。外科的矯正(顎骨骨切り)、また歯の移動時の歯槽骨の吸収と添加の状態についても今後の検討課題であると思われる。

参考文献

- 1) Hall R.K. : Pediatric Orofacial Medicine and Pathology, Chapman & Hall, London, 204-209, 1994.
- 2) Gorlin R.J., Cohen M.M., Levin L.S. : Syndromes of the Head and Neck 3rd ed., Oxford university press, New York, 155-166, 1990.
- 3) 日本小児歯科学会 : 日本人の乳歯歯冠並びに乳歯列弓の大きさ、乳歯列咬合状態に関する調査研究、小児歯誌、31:375-388, 1993.

共同研究者 : 久保寺友子

神奈川県立こども医療センター 歯科

骨形成不全症の顎顔面発育および歯の形成不全

A. 症例 男児 10名、女児 5名、計 15名

B. 象牙質形成不全

- ・有 11名(No.1, 2, 3, 6, 7, 8, 10, 11, 12, 14, 15)
- ・無 4名(No.4, 5, 9, 13)

C. パノラマ X線写真所見

1. 歯数の異常

- ・先天性欠如 2名 7歯(No.2 $\frac{3}{31|11}$ 、No.4 $\frac{15}{5|5}$)
- ・上顎正中過剰歯 1名 1歯(No.8)

2. 歯髓腔と歯根の異常

- ・歯根完成前の広い歯髓腔 9名(No.1, 2, 7, 8, 10, 11, 12, 14, 15)
- ・歯髓腔の狭窄・消失 8名(No.1, 2, 3, 8, 10, 11, 14, 15)
- ・歯髓腔の形態異常 2名(No.4, 8)
- ・歯頸部の狭窄 10名(No.1, 2, 3, 7, 8, 10, 11, 12, 14, 15)
- ・細い歯根 7名(No.1, 2, 8, 10, 11, 12, 14)
- ・短い歯根 2名(No.7, 10)
- ・長い歯根 1名(No.4)
- ・長胴歯 2名(No.5, 6)

D. 歯列模型所見

1. 歯冠形態異常

- ・下顎第1第臼歯第7咬頭 : 2名(No.9、No.12)
- ・BAI 癒合歯 : 1名(No.10)

2. 歯冠幅径

- ・乳歯 2SD 以上大きい : なし
2SD 以上小さい : 2名 3歯(No.3 $\frac{A}{c}$ 、No.7 $\frac{c}{c}$)
- ・永久歯 2SD 以上大きい : 2名 6歯(No.9 $\frac{111}{111}$ 、No.15 $\frac{21112}{21112}$)
2SD 以上小さい : 3名 8歯(No.7 $\frac{3}{3}$ 、No.8 $\frac{6}{6}$ 、No.10 $\frac{63|356}{3}$)

3. 咬合状態

- No.1 切歯切端咬合、両側小白歯部咬合離開(永)
- No.2 下顎前突(永)
- No.3 正常咬合(混)
- No.4 上顎前突(永)
- No.5 下顎左側偏位(永)
- No.6 下顎前突(混)
- No.7 両側小白歯部逆被蓋(永)
- No.8 反対咬合(永)
- No.9 上顎前突(混)
- No.10 反対咬合(永)
- No.11 反対咬合(混)
- No.12 反対咬合(混)
- No.13 両側小白歯部離開(永)
- No.14 切歯切端咬合、両側小白歯部咬合離開(永)
- No.15 反対咬合(混)

(永) : 永久歯列

(混) : 混合歯列

4. 齒列長徑・幅徑

	No.1			No.2				No.3		
曆 齡	7y9m	12y3m	17y0m	3y9m	11y8m	14y2m	15y9m	3y1m	6y0m	10y11
齒 齡	Ⅱ C	Ⅲ B	Ⅳ A	Ⅱ A	Ⅲ B	Ⅲ C	Ⅳ A	Ⅰ C	Ⅱ C	Ⅲ C
齒列長徑	-3.9	-0.6	0.1	0.6	-0.5	1.2	1.7		-2.8	-1.0
上齒列幅徑										
顎 3-3(C-C)	-0.4	1.3	-0.8	-1.1	-2.6	0.0	-0.9	-3.3	-1.5	
顎 4-4(D-D)	-1.8	-1.5	0.2	-0.8	0.3	0.9	0.2	-1.3	-0.1	-0.7
顎 5-5(E-E)	0.0	0.2	-0.2	-0.8	0.5	-0.1	-0.6		0.0	-0.3
顎 6-6		2.2	2.5		0.0	0.4	0.4			0.0
齒列長徑		0.1	0.9	-1.3	0.6	1.1	1.8		-2.7	-0.5
下齒列幅徑										
顎 3-3(C-C)	2.6	0.0	2.6	-2.1	-1.8	-1.0	-2.1	-2.8	-0.6	-1.0
顎 4-4(D-D)	1.5		6.1	-0.7	0.7	1.1	0.9	-1.6	0.0	0.6
顎 5-5(E-E)			5.7	0.7	2.1	1.7	0.6		0.6	2.8
顎 6-6		1.4	5.9		2.0	2.3	1.9			1.6

	No.4		No.5		No.6		No.7		No.8	
曆 齡	8y7m	13y2m	10y4m	12y6m	7y4m	10y1m	7y5m	12y1m	5y5m	10y4m
齒 齡	Ⅲ B	Ⅲ C	Ⅲ B	Ⅲ C	Ⅱ C	Ⅲ B	Ⅲ A	Ⅲ C	Ⅱ C	Ⅲ C
齒列長徑	1.8	2.0	1.7	1.8	-2.8	0.5	0.1	0.5	-2.3	-0.6
上齒列幅徑										
顎 3-3(C-C)	-2.7	-1.3	1.2	1.2	-0.9	-1.9	-3.0	-3.7	-2.0	-0.7
顎 4-4(D-D)	-1.7	-0.5	0.7	0.9	0.4	-0.1		-2.0	-0.7	-2.7
顎 5-5(E-E)	0.3	0.8	0.3	-0.2	0.9	1.5	-1.6	-1.8	-1.1	-0.6
顎 6-6	0.4	2.2	0.7	0.1		1.8	0.5	1.2		-0.3
齒列長徑	-1.1	-0.5	3.0	2.6	-3.2	0.5	0.2	0.5	-1.7	1.0
下齒列幅徑										
顎 3-3(C-C)	-0.5	0.3	0.8	1.0	0.7	-0.9	-0.6	-0.3	-0.2	-1.5
顎 4-4(D-D)	0.0	0.4	-0.2	0.3	-0.3	0.0	0.2	0.5	0.2	-0.9
顎 5-5(E-E)			0.0	2.1	0.1	0.1	-0.4	3.6	-0.3	-0.5
顎 6-6	-0.8	0.3	0.6	0.8		0.3	0.1	0.7		-0.3

	No.9	No.10		No.11	No.12	No.13	No.14	No.15	
曆 齡	9Y0M	11Y4M	13Y3M	7Y11M	7Y2M	25Y7M	15Y0M	5Y2M	7Y5M
齒 齡	Ⅲ A	Ⅲ B	Ⅳ A	Ⅲ A	Ⅲ A	Ⅳ C	Ⅲ C	Ⅱ A	Ⅲ A
齒列長徑	1.4	1.0	0.4	0.5	0.0	1.1	0.1	-0.4	2.2
上齒列幅徑									
顎 3-3(C-C)	-3.4	-0.4	-1.9		-3.7	0.2	0.0	0.4	-2.8
顎 4-4(D-D)	-1.5	0.0	-0.4	-1.3		1.1	1.4	-2.2	-1.0
顎 5-5(E-E)	-0.7		-0.4	0.9	-3.8	1.8	0.8	0.4	0.3
顎 6-6	-0.3	1.5	-0.5		-3.2	3.7	2.1		2.2
齒列長徑	-0.2	2.2	2.2	0.9	0.1	-0.2	0.0	0.4	1.6
下齒列幅徑									
顎 3-3(C-C)	-0.9	-0.1	0.6	-1.1	-1.7	1.0	0.7	1.5	0.0
顎 4-4(D-D)	-0.7	1.4	1.8	-0.8		3.0	3.0	1.2	0.3
顎 5-5(E-E)	-0.6		2.3			3.5	6.0	0.4	0.5
顎 6-6	-0.5	2.2	1.7	-0.6	-0.9	4.1	2.9		2.0

Standard by The Japanese Society of Pediatric Dentistry, Otsubo :SD

厚生科学研究補助金（子ども家庭総合研究事業）

分担研究報告

「小児の運動性疾患の介護等に関する研究」

結節性硬化症のガイドライン作成に向けて

二瓶健次 国立小児病院神経科

要旨：結節性硬化症の生活ガイドラインを作成の基礎資料として、全国の患者アンケートを行った。乳児期は点頭てんかん、幼児期以降は難治性のものでないが進学が問題となる。学童期では顔面の皮膚の血管線維腫、思春期では腎臓の合併症などが問題となっている。遺伝子解析については37%がとくに希望していなかった。これらのデータを基礎として介護のガイドラインを作成する。

1、目的

結節性硬化症は常染色体優性遺伝の形式をとる母班症（神経皮膚症候群）の一つであり、知能障害、痙攣、皮膚の白斑が主たる症状であるが、それ以外にも様々な多臓器に障害を持つ疾患といわれている。従って、生活、介護の上でも多くの問題をもっており、その生活支援のための指針の作成が望まれていた。今回、そのガイドラインを作成するための基礎資料を得るために全国的な調査を行った。

2、対象：結節性硬化症親の会（つばさの会）、会員数130名（平成11年11月現在）

3、方法：親の会に対して医学的、生活、介護の問題点などについてアンケート調査を行った。

3、結果

回答数 92名男50名 女42名、年齢 1才から27才（平均年齢10.3才）、回答者の地域別内訳は全都道府県に及んだ。

(1) 出生時体重1740-4104g（平均3064.9kg）在胎週数30-42週（平均38.7週）。

(2) 家族歴は92例中5例であった（内訳は父1、母2、兄1、その他1）。

(3) 熱性けいれん：熱性けいれん既往の有無ありが23名、なしが67名、不明が2名で25%と一般に比べて多かった。これはもともとてんかん発作が

熱により誘発されたものが含まれるためと考えられる。

(4) 点頭てんかん：点頭てんかんの既往がありが69例（75%）であった。本疾患が点頭てんかんを合併しやすいことを示しており、んつ楡次期の大きな問題となっている。

(5) けいれんについて：調査時の平均10.3才において痙攣発作があるかどうかについては、で現在もあるが、65例（70.6%）で、抗けいれん剤の種類は1剤が8例、2剤が34例、3剤が33例、それ以上が13例と難治性のものであることが多いことを物語っている。痙攣の種類は複雑部分発作が多かった。脳波所見については、異常ありが、85例で殆どの例で脳波異常を示している。

本疾患は難治性てんかんをかかえるために、日常生活上、学校生活上において問題が多い。

(6) 精神発達：精神発達の遅れについては重度と答えた方が45例、中程度25例、軽度16例でなんらかの遅れを示すものが86例（93.4%）と効率であった。一般的には重度の遅れは少ないとされているが、今回の調査は発達検査による正確な指数ではなく、親の印象で示されているので、重度が多くなったものと考えられる。

精神的な傾向については、特に特徴的な傾向は見

られなかった。自閉症との合併が言われているが、とくに多いとは考えられない。

(7) 顔面の血管線維腫：これは本症に特徴的な皮膚所見であるが、ありと答えられた方は75例でなちが16例であったが、若年例の子どもが含まれているためである。5才以上になればほぼ100%に見られるようになる。出現年齢は平均3才7ヶ月であり、皮膚の盛り上がりを示し始めるのが平均5才、顔面全体に広がりを見せるのが平均7才1月であった。学齢期から思春期にかけて、顔面の血管線維腫が精神的にも大きな問題となってくる。

血管線維腫の手術については9例が施行されておりレーザー、液体窒素、切除、皮膚移植などである。手術の効果については、現状では必ずしも満足のものではない。今後の手術法の改善が期待される。

(8) 皮膚の白斑：白斑がありとする例が90/92であった。白斑の出現時期は0ヶ月から10才となっているが、殆どが乳児期に発見されている。白斑の増加傾向については17例が増加したとしている。

(9) シャグリンパッチ：その存在を知らないとする20例に見られ、シャグリンパッチがあると答えた例は33例に見られたが、間違っで見られている例が多いと思われた。したがって、今後再調査をする必要がある。

(10) 心臓内結節について：ありの答えが43例、なしが45例、検査したことがないが2例で訳半数に見られている。

結節が消失ないし縮小したとする例が22例で(平均4才1月)、心臓内の結節は縮小するとする一般的な所見と一致する。

(11) 腎臓病変について：表に示すように、腎のう胞があるとした例が7例、血管筋脂肪腫が14例であった。血管筋脂肪腫が発見された時期については生後8ヶ月から21才(平均12才3ヶ月)であった。このうち6例が手術を受けている。

腎臓のCT、MRI、エコー検査を受けたことがないと答えた方が28例であり、腎臓への関心をもっと向けるべきであると思われた。

(12) 頭部の石灰化：石灰化があると答えた方が90例で多い。これも神経症状を示している患者さんが多いことにも起因している。

(13) 脳腫瘍：脳内の石灰化だけでなく、頭部に大きな腫瘍が見られことがあるが、このような例は表に示すごとく、9例でそのうち水頭症を示した例が3例であった。手術を受けた人が4例であった。腫瘍の場合第3脳室周辺に出現し水頭症を呈することが問題で、この場合は手術が必要になる。

(14) 遺伝子解析：結節性硬化症に遺伝子異常を示すことがあることについて、知っていると答えた方が52例の約半数で、しらないと答えた方が40例であった。遺伝子解析をすでに行った方は9例(本人9、父4、母5、兄弟1)であった。今後遺伝子解析をする意志があるかどうかについては、あると答えた方が18例、考慮中と答えた方が36例、する意志がないと答えた方が36例、わからないが1、無回答が1であった。

考察

結節性硬化症をもつ親が、もっとも大きな問題はんかん発作であり、乳児期は点頭てんかんを約3分1の例が経験している。その後の痙攣のコントロールが悪く、約2分1は現在も痙攣が認められ、平均3剤を使用している。この副作用なども問題となっている。知能についても大きな問題であり、小学校入る前後は境界程度であることが多く、普通学級にするか、養護学校にするか悩むことが多い、しかし、小学校高学年では普通級は難しくなる。重度の知能障害はまれである。学童時期になると、顔面の血管線維腫が出現し始め、思春期には大きくなり、本人の悩みが大きくなる。腎の合併も見られ、乳児期から問題となる腎のう胞と、思春期以後から腫大してくる血管筋脂肪腫が問題となり、時には巨大な腫瘍となり、摘出の適応となる。のう胞腎や血管筋脂肪腫により腎不全に陥ることがある。

結節性硬化症の遺伝子の解析について知られているが、現時点では解析を希望しない、あるいは必要としないとする親が約37%と多かった。

ミトコンドリア脳筋症患者のための生活ガイドライン作成に関する研究

分担研究者 後藤雄一 国立精神・神経センター神経研究所

研究要旨

ミトコンドリア脳筋症患者のための生活ガイドライン作成のための準備を行った。ミトコンドリア脳筋症の疾患概念の急速な広がり、患者ごとの症状の異質性への配慮、生活年齢ごとの解説の必要性などから、本年度は完成に至らなかった。ミトコンドリア脳筋症一般知識編と生活編を分けて作成し、ミトコンドリア病患者家族の会の意向等を十分組み入れたガイドラインの完成を来年度に目指す。

A. 研究目的

ミトコンドリア脳筋症は、ミトコンドリアの機能障害によって生じる疾患であり、中枢神経、骨格筋が好んで侵されることから、そう称される。症状として、運動障害が多いこと、小児例が比較的多いこと、また疾患が認識されるのに伴いミトコンドリア脳筋症患者のための生活ガイドラインの作成の要望の高まりから、今回の研究を意図した。

B. 方法と結果

国立精神・神経センター神経研究所及び武蔵病院では、すでに800例に及ぶミトコンドリア脳筋症の診断実績・症例蓄積がある。その経験を踏まえて、ミトコンドリア脳筋症患者及び学校関係者、パラメディカルの人向けの生活ガイドラインを作成する。そのために以下の項目を検討した。

(1) ミトコンドリア脳筋症一般についての解説

ミトコンドリア脳筋症は、その概念や定義がいまだ確定していない疾患群である。ミトコンドリアは細胞のエネルギー代謝の中心を担っており、その病的状態とは基本的にエネルギー代謝異常を意味する。しかし、最近の研究の進歩で、ミトコンドリアが単なるエネルギー産生だけにとどまらず、アポトーシスやシグナル伝達にも重要な役割をもつことが明らかにされ、その疾患概念は今なお広がっている。このような状況で、広くミトコンドリア脳筋症一般を解説するには、大部な本が必要になると考えられる。したがって、一般者に理解しやすい基本知識をいかにどのていど解説するかという点に工夫が必要である。基本知識編と生活編に分けて解説する必要性を認識した。

(2) 患者ごとで症状が著しく異なることに対する配慮

ミトコンドリア脳筋症では、患者ごとの症状の種類、その重症度が大きく異なるのが特徴である。したがって、同じ診断名がついていながら、患者の状況は様々であり、その点をいかに克服したガイドラインを作成するかがポイントとなる。そのために、代表的な臨床病型分類に沿った解説、個別的な症状ごとの解説、生活年齢（乳児期、幼児期、学童期、青年期、成人期）に応じた解説、などのいくつかの切り口で病気の特徴や注意点を解説する必要があった。

(3) 患者家族の会との関係

ミトコンドリア病患者家族の会が1998年秋に発足している。すでにメーリングリストに本分担研究者も参加しているが、今後は患者およびその介護者がどのような問題を抱えているかについての詳細な情報を得ることが、本ガイドライン作成に貴重な情報になると考えられる。

C. 考察

早急にガイドラインの作成する必要性を認識した。本年度における準備を踏まえ、来年度には生活ガイドラインを完成させる。

D. 研究発表（論文発表）

1. 後藤雄一, 荒畑喜一. 日本内科学会雑誌 88: 787-792, 1999.
2. 後藤雄一. 臨床医 25: 1203-1207, 1999.
3. 後藤雄一. Clinical Neuroscience 17: 1233-1236, 1999.

厚生科学研究補助金（子ども家庭総合研究事業）
「小児運動性疾患の介護等に関する研究」
分担研究報告

先天性無痛無汗症患者（児）の麻酔状況について ～アンケート調査より～

富岡俊也 国家公務員共済組合連合会虎ノ門病院麻酔科

（要旨）先天性無痛無汗症患者（児）の麻酔状況についてアンケート調査を行った。全身麻酔では、鎮痛作用を持つ薬物の使用が必要であること、慎重な体温管理が必要なこと、さらに周術期にわたる適度な鎮静が要求されることなどが分かった。麻酔中によく使われる抗コリン薬、筋弛緩薬の使用に特に制限はなく、また著明な自律神経機能異常の報告もみられず、これらの点では通常の麻酔管理と同様な注意でよいこともあわせてわかった。

（研究目的）

先天性無痛無汗症は原因不明の発熱、全身の無痛無汗、精神遅滞などを特徴とする疾患であり、患者（児）は痛覚を欠如するため外傷にともなう手術などを受ける機会が多いと予想される。しかしこれまで個々の症例報告こそあるものの、まとまった麻酔に関する報告はみられていない。そこで本症の手術時の麻酔経験についてアンケート調査を行ない、今後の手術時の麻酔管理指針を作成することとした。

（研究方法）

先天性無痛無汗症患者の会の会員57名にこれまでうけた手術経験についてのアンケート用紙を送付した。このうちアンケート返信のあった34名のなかで、局所麻酔を含めた手術経験者23名について当該医療機関に麻酔に関するアンケート用紙を送付し、14機関よりアンケート返信を得、これをもとに集計を行なった。なお今回のアンケート集計は麻酔記録の都合上、全身麻酔症例に限った。

（倫理面の配慮）患者の会の代表に今回のアンケート調査に関する了解を得るとともに、会報で事前に会員に連絡した。

（研究結果）全身麻酔で10名が、計26件の手術を受けていた。科別では整形外科が20件で最も多く、ほかに眼科、形成外科、外科、泌尿器科であった。麻酔前投薬は26件中19件に投与され、抗コリン薬としてアトロピンが15件に、鎮静薬としてヒドロキシジン、ジアゼパム、バルビツレート、プロマゼパムが計15件に投与されていた。アトロピンによるうつ熱がみられた例はなく、鎮静薬の効果

もおおむね通常どおりであった。全身麻酔の導入はバルビツレート（チオペンタール、チアミラール）、ベンゾジアゼピン（ミダゾラム、ジアゼパム）、ケタミン、プロポフォール、吸入麻酔（ハロセン、エンフルラン、セボフルラン）が用いられていたが、使用薬物に関する反応は通常どおりであった。麻酔の維持には吸入麻酔（ハロセン、エンフルラン、イソフルラン、セボフルラン）の使用が最も多く、一部の症例にペンタゾシン、フェンタニール、ケタミン、ペチジンの静脈麻酔薬が併用されていたが、亜酸化素-酸素のみの極めて浅い麻酔で維持された例もみられた。術中の筋弛緩薬は脱分極性、非脱分極性ともに用いられていたが、特に副作用などの報告はなかった。術中に体温が1度以上変動したものは9例で、これらに対してはクーリング、室温調節などの処置がとられ、おおむね管理可能であった。大きな刺激が加わる気管内挿管時、手術執刀時では21件で血圧、心拍数の変動はなく、2件で変動がみられた（3件、未記載）。麻酔深度の必要性については麻酔科医の記載のあった9件中、浅麻酔でよいが8件、症例により異なるが1件であった。また著名な自律神経反射が見られた例はなかった。

（考察）

麻酔は鎮静、鎮痛、筋弛緩、有害な自律神経反射の四要素よりなる。先天性無痛無汗症患者（児）の場合、生下時より痛覚がないためかつては麻酔が必要ではないという意見さえ見られた。今回のアンケート調査よりこれまでの担当医療機関での麻酔管理状況とともに、今後の指針が明らかとなった。先天性

無痛無汗症患者（児）の麻酔管理において注意すべき点は主に以下の三点にある。すなわち、「1、鎮痛の必要性」、「2、体温管理」、「3、鎮静の必要性」である。

「1、鎮痛の必要性」についてはほとんどの施設で鎮痛効果のある薬剤を用いていた。鎮痛効果のある薬剤の使用は必須であるが、その用量は通常量より少なめで効果を得られるようである。本症の場合、体性痛に関しては痛覚は欠如するものの、その代償のためか触覚過敏を呈する症例があり、その場合手術刺激が過敏な触覚に感知され不快な反応を起している可能性がある。鎮痛効果をもつ薬物は触覚にも作用を及ぼすとされているため本症の触覚に対しても効果を期待でき、通常量より少なめの鎮痛効果のある薬剤の使用に意義があると考えられる。今回のアンケート調査からでは内臓痛に関する影響までは分からず今後の課題である。

「2、体温管理」については平静時より本症ではコントロールが難しいことが知られているが、術中についても同様であった。しかし本症では外気温により体温が大きく影響をうけるため、室温の厳重な管理、クーリングの使用、などで十分コントロールすることが可能であり、対策としては予防が肝心であるといえる。

「3、鎮静の必要性」に関しては、本症の場合痛覚を欠如するため術前の前投薬投与後、術後の半覚醒時などに不穏となった場合、体動などにより骨折などを来す可能性があり、そのため手術前後の周術期を通した適度な鎮静が要求される。現在臨床において繁用されているセボフルラン、プロポフォールなどの薬剤は早期覚醒を目指したものが多く、術後一定時間の鎮静状態を得がたいため、周術期を見通した麻酔管理が必要と思われる。

なお、その他に麻酔前投薬に用いるアトロピンによるうつ熱も懸念されたが、今回の回答のなかにはうつ熱がみられた例はなかった。また出血量が多量に及んだ整形外科の後方固定術において、昇圧薬であるエフェドリンに対する反応が弱いとの報告がみられたほかは、明らかな自律神経機能異常とみられる症例はなかった。筋弛緩薬についても今回のアンケート症例の限りでは、脱分極性、非脱分極性筋弛緩薬ともに問題なく使用されており、また麻酔における家族歴で問題がのあった症例もみられなかった。

（結論）

先天性無痛無汗症患者（児）の麻酔状況についてア

ンケート調査を行った。全身麻酔では、鎮痛効果のある薬剤の使用が必要であること、慎重な体温管理が必要なこと、さらに周術期にわたる適度な鎮静が要求されることなどが分かった。麻酔中によく使われる抗コリン薬、筋弛緩薬の使用に特に制限はなく、また著明な自律神経機能異常の報告もみられず、これらの点では通常の麻酔管理と同様な注意でよいことがわかった。

小児の運動性疾患の介護等に関する研究班

無汗型外胚葉形成不全症の自然歴とその年齢別介護の研究

研究協力者 粟屋 豊 聖母病院 小児科

分担研究者 二瓶健次 国立小児病院 神経科

要旨

無汗型外胚葉形成不全症の自然歴とその年齢別対策を自験及び文献例から検討した。

1. 早期診断、対策により乳児期の「不明熱、易感染、摂食障害」などの危機を乗りきり、さらに夏場のうつ熱対策を工夫することが極めて重要で、その後は、症状が一部改善する。
2. 歯牙異常+皮膚・粘膜とその付属器の異常（毛、汗腺、皮脂腺、粘膜分泌腺）による各科にわたる症状が有り、小児科医はそのコーディネーターの役割も求められる。
3. 義歯の定期的交換などができぬと、摂食障害や顎骨発育不全に伴うcosmeticな問題も増悪するなど、早期の対策が極めて重要。
4. 暑い時期のクーリング対策をエアコンなどの設置も含め十分することにより、多飲、多尿習慣や夜尿なども改善が可能かもしれない。
5. 心理、社会的、職業的リハビリ対策も必要で、その推進のためには、アメリカにあるような患者団体ができるとよい。その萌芽がみられる。

見出し語：外胚葉形成不全症、自然歴、うつ熱、多飲、多尿

外胚葉形成不全症（異形成症）（Ectodermal dysplasia:ED）は、外胚葉由来の諸組織の発生または形成の異常を有す先天性の疾患である。人口10万人に1人程度の頻度といわれ、その症状の組み合わせにより、多くのサブグループ、症候群に分類されている。今回そのなかで頻度が一番多く、概念も明確でかつ介護上も大きな問題を有す、X染色体劣性の無汗性ED（XAED）のnatural history（自然歴）をあきらかにし、それにもとずきQOLを重視した年齢別の介護；トータルケアガイドラインの作成を試みた。

A 症例提示（1）；9歳男児
生後5カ月、紹介入院；主訴；原因不明発熱、無汗、掻痒性皮疹；既往歴；生下時より頭髪、眉毛がほとんど無く、皮膚乾燥。日令10より不明発熱で保育器に2カ月まで収容される。唾液、涙液分泌も減少。家族歴；母が低汗、

歯の欠損あり。精査により母を保因者としたXAEDと判明。その後現在までに11回入院。（1歳までに8回、その大半が肺炎、特に誤嚥性肺炎。最終入院；3歳1カ月。合計入院日数は98日）；中胚葉由来と考えられる粘液腺分泌障害も加わり、易感染、体重増加不良などが乳児期はめだつが、早期診断と生活指導により医療的問題は減少することが期待でき本例もそうであった。

症例提示（2）；49歳男性
家族歴では、母が歯の欠損と頭毛が細い。兄と弟が共に、2カ月以内に死亡。40週2400g、正常分娩。不明発熱ですぐに国立病院に1カ月入院。生後14カ月、体重増加不良（わずか3400g）、発熱精査のため大学病院に入院。精査の結果AEDと診断。その後、食事や生活の工夫で徐々に発育、発達が改善、幼稚園、小学校とすすみ、義歯も挿入。中学入学

後、一時いじめもあったようだが、すぐ立ち直り、高校時代は体調を上手にコントロールでき、精勤賞をとったという。高卒後就職。冷房が発達していない当時特に夏季の長時間労働は不可能、また「多飲、頻尿、扇子であおぐ」などが怠けていると誤解されたり、“うつる病気”と敬遠されたりで、職場を変えざるを得なかった由。40歳頃からは、自宅療養と福祉活動中心の生活である。気温が上昇する6～9月には、発熱、めまい、脱力感などが出現し、日常生活が著しく制約を受け、通院もおぼつかなくなるという。

本例の多飲・頻尿・多尿の実態を明らかにするため、この1年間春夏秋冬各10-30日、1日飲水量（食事以外の）、尿量、尿回数を調査した。その平均値は

飲水量：夏	>	冬	>	秋	>	春
(ml) 3803		3580		3070		3037
尿量：夏	>	春	>	秋	>	冬
(ml) 3297		3094		2903		2753
尿回数：夏	>	春	>	秋=冬		
25		24		18		

と多飲、頻尿・多尿がはっきりみられた。夏については汗が出ないため、冷たい水分を頻回に飲むことにより、体温調節をしていることまた他の季節でも、唾液分泌不良のため、頻回に水分をとっていることが推察された。多尿のため、夜間覚醒も毎晩2-3回みられた。1回尿量は最大400mlと特に少量ではなく、頻尿の原因は、多尿そして多飲にあると考えられた。多飲、頻尿は学校や職場で不利になるとともに、睡眠にも影響する。小児のEDで、ここまで高度の通年性の多飲、頻尿例を経験していない。即ちエアコンのなかった時代の生得的な飲水習慣の影響が考えられた。現在ではエアコンなどの上手な使用により、多飲習慣を防げよう。

B 文献検討：

1) 本邦におけるED文献例の検討；医学中央雑誌の1987-1999年の13年間のEDに関する報告数は184件、毎年7-21件、平均

14件。他のタイプのEDを除き、XAEDを扱った論文が、109件、年平均8.4件であった。報告領域別に分類すると、皮膚科29、小児科と歯科・口腔外科が共に28、でこの3領域で、全体の78%を占めた。他に麻酔科9、看護3、内科、耳鼻科、形成外科、リハビリ科が各2などであった。このように多くの科にわたる疾患で、総合的な検討と、他方コーディネーター的役割を果たす専門家の必要性がうかがわれた。

2) XAEDの自然歴とその年齢別対策について；図のようなシェーマが試作できた。

症例2の兄弟のように以前は、感染や、摂食障害、発育障害で早期に死亡する例もみられたと思われる。早期発見、早期診断・治療と家族への指導、環境調整などで発育障害を防止、学童期¹⁾以降は本人への指導とあいまって環境整備と社会の理解で、就職、などにもつなげていく必要がある。その推進のためには、アメリカにできている National Foundation for Ectodermal Dysplasia (NFED) のような、専門家と結びついた患者団体ができるとよい。現在日本でも、患者会が結成準備されている。

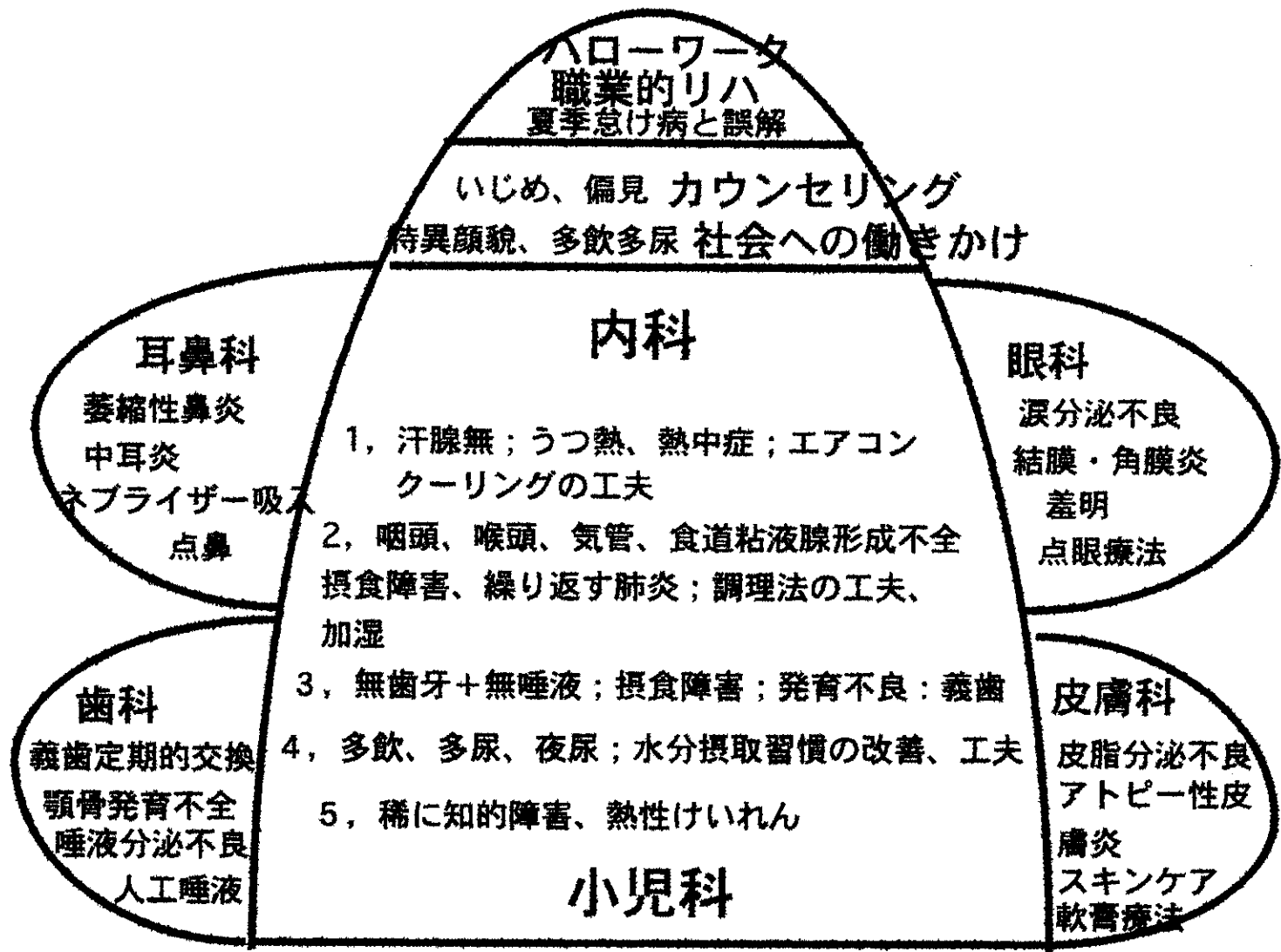
C 考察

XAEDは先天性疾患で、根本的治療法が無く、比較的稀な疾患でかつ各科に渡る症状のため、受持医が個々に対症療法を行ってきたと思われる。中心的に扱う科が無い現状では、早期診断を下した小児科医が、自然歴に基づき総合的なケアのコーディネーターの役割を果たすべきと思われた。無痛無汗症も類似点を有す疾患であるが、本介護班のテーマの一つに取り上げられ、研究が進むとともに、発足したばかりの患者会の積極的な活動と相まって、施策がかなり前進してきた。本疾患でもそのような発展が望まれる。

参考文献

1) 安部奈生他、外胚葉形成不全症児の学校生活における対応、小児保健研究；58；88-92、1999。

外胚葉異形成症の症状、合併症とその対策



0002 聖母病院小児科

水頭症を持つ児の生活支援の課題とマニュアルの作成

三宅 捷太¹⁾, 関戸 謙一²⁾, 中垣 紀子³⁾

1) 横浜市保土ヶ谷保健所, 2) 神奈川県立こども医療センター, 3) 昭和大学医療短期大学

要約：水頭症の子どもたちの多くは、シャントチューブが挿入されており、何らかの障害を持って生活をしている。しかし、実態は明らかでなく、今回、水頭症の子どもたちの抱えている問題を把握し、どのような生活支援が求められているのかを知るために調査をした。その結果、64.8%の水頭症の子どもたちが、何らかの障害を持ち、また、82.9%の家族が、医療・保育・教育上の多岐にわたる問題を意識しながら生活していることが明らかになった。水頭症の子どもたちが、生き生きと健やかに成長するためには、これらの問題を解決し、子どもたちが、その子らしく生活できるように支援することが求められ、介護マニュアルの必要性が示唆された。

キーワード：水頭症, 障害, 医療・保育・教育上の問題, 生活支援, 介護マニュアル

I. 研究目的

水頭症の子どもは、今日、厚生省の調査によると新生児の約 2000 名に 1 名の割合で出生している。さらに、生後、水頭症は種々の頭蓋内の病変の結果として惹起される。例えば脳の奇形性変化・感染症・脳腫瘍・脳血管障害等々である。わが国の水頭症の子ども数は、決して少なくないはずである。近年の脳外科的治療の進歩から致死率や頭囲の著明な増大を示す例は少なくなった。しかし、髄膜炎などの合併症をはじめ、髄液の流路を変更するシャント装置などは生活に支障を起す可能性をもっている。

一方、日常的な生活の場は家庭のみでなく、療育センターなどから、統合教育が叫ばれるなか、保育園や幼稚園にも広がっている。この子ども達が、健常といわれる子ども達と一緒に切磋琢磨し、自然な形で融和し知り合えることの効果は計りしれないものがある。しかし、子どもたちの養育・保育・教

育を担当する家族や施設関係者にとっては、子どもの障害を知り、適切に対処することへの不安は大きいと推察される。従来から、水頭症に関しては、医学的な面の解説書はあるものの、生活面での問題を解決する介護についての解説書などは知り得た範囲ではない。

この研究の目的は、実態を調査することによって、障害・難病支援の立場で、生活面での問題を解決する介護マニュアルを作成する足がかりとすることにある。

II. 研究方法

1. 調査対象：慢性期となっている水頭症の 0～15 歳児 157 名とその家族
2. 調査方法：郵送法により、無記名で多項選択法および自由記述回答法の質問紙調査
3. 調査期間：平成 11 年 11 月 24 日～12 月 24 日
4. 調査の主な内容：(1) 子どもの性・年齢 (2)

知的・運動・感覚・情緒・排尿排便等の障害の重症度 (3) 疾病の概要 (4) 医療・保育・教育上の問題 (5) シヤントに関する不安と工夫 (6) 施設との相互理解の問題 (7) 求められる医療・療育面での支援体制 (8) 情報の入手方法 (9) その他

III. 結果

1. 調査票の回収率 : 70.7 % (157 名中 111 名 回収)、有効回答率 : 100 %

2. 回答者 : 父 19 名 平均年齢 40.4 歳 (SD=6.3 R=28-51)、母 92 名 平均年齢 37.3 歳 (SD=6.3 R=21-49)

3. 調査結果

(1) 子どもの性・年齢

男 59 名(53.2%) 女 52 名(46.8%)であり、6~15 歳の学童期の児が 78 名で 70.3%を占める (図 1)。

(2) 知的・運動・情緒・感覚・排尿排便等の障害の重症度

知的・運動・情緒・感覚・排尿排便等の障害のうち、何らかの障害を軽度から高度持って生活をしている児は、72 名で 64.9%である (図 2)。

(3) 他の先天異常奇形

ないが 86 名(77.5%)、あるが 25 名(22.5%)であり、他の先天異常奇形の内容はアーノルド-キアリ症候群、軟骨無形成症、心疾患、染色体異常等である。

(4) 疾病の概要

i) 水頭症の原因

生まれつき 59 名、脳出血 27 名、髄膜炎 10 名、脳腫瘍 4 名、軟骨無形成症の合併症 2 名、わからない 9 名、忘れた 0 名であり、生まれつきの内容は、脳瘤、髄膜瘤、二分脊椎、胎内水頭症くも膜のう等である。

ii) 現在の頭囲(表 1)

iii) シヤントの挿入

挿入している 104 名 (93.7%) (VA シヤント術 4 名、

VP シヤント術 99 名、回答なし 8 名)、挿入していない 7 名(6.3%)である。

iv) 磁気バルブの挿入

挿入している 50 名(45.0%)、挿入していない 24 名(21.6%)、わからない 30 名(27.0%)、回答なし 3 名(2.7%)である。

v) 手術および入院回数 (表 2)

(5) 通園施設 (表 3)

(6) 医療・保育・教育上の問題

育てる上で気になること、困ったことがあるかは、あるが 92 名で 82.9%の母親あるいは父親が、医療・保育・教育上の問題を感じている (図 3)。その内容を病気に関して、障害に関して、生活に関してと区分すると表 4 に示すとおりである。これらの問題をどのように解決しているかは、病院・診療所の医師に相談して 57 件、親・家族で考えて 42 件が多い (表 5)。医療面について知りたいことは、病気の特徴 32 件、治療方針 30 件、遺伝性について 21 件、予後(生死を含めた治療の見通し) 22 件等々である (図 4)。

(7) シヤントに関する不安と工夫

i) シヤントに関する不安

不安の程度の相違はあるが、多くが不安を抱きながら生活をしている。(図 5)。

ii) シヤントがつまらないようにどんな工夫をしているか。(表 6)

0~1	2~3	4~5	6~7	8~9	10~15	(歳)
9 (8.1)	14 (12.6)	10 (9.0)	18 (16.2)	19 (17.1)	41 (36.9)	(名) (%)

図 1. 子どもの年齢

表 1. 現在の頭囲

頭囲 cm	-35	-40	-45	-50	-55	-60	回答なし
人数 (名)	0	3	8	23	48	15	14

表 2. 手術および入院回数

	1回	2回	3回	4回	5回	6回以上	回答なし
手術 (名)	34	28	19	9	7	13	1
入院 (名)	26	33	17	6	5	23	1

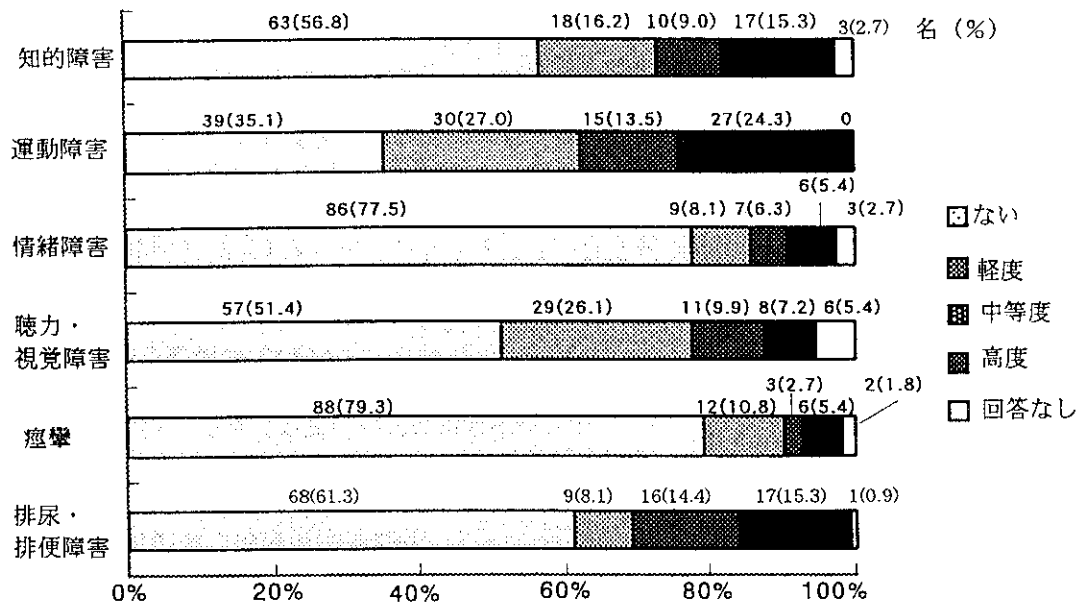


図2. 知的・運動・情緒・感覚・排尿排便等の障害の重症度

表3. 通園施設

(複数回答)

施設	療育センター	リハセンター	自主訓練会	保育園	幼稚園	普通学級	特殊学級	養護学校	その他 (11カ所)	回答なし
人数 (名)	101	13	13	31	40	44	12	15	14	14

表4. 育てる上で気になること、困ったこと (複数回答)

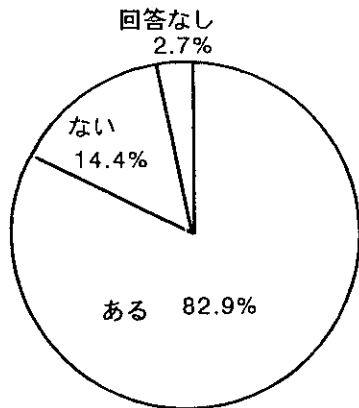


図3. 医療・保育・教育上の問題

項目	件数
1. 病気について	
・シャントのつまりについて	(59)
・悪心・嘔吐・発熱時の対策	(32)
・性格や行動に変化があるか	(21)
・薬物の効果は・副作用は	(15)
・髄膜炎の症状について	(5)
・その他 (5) (痙攣3 下痢1 シャントの入れかえ1)	
2. 障害に関して	
・障害は進行するのか	(32)
・訓練の回数や方法	(17)
・障害や病名をどう先生に話すか	(12)
・子どもが嫌がるときどうしたら良いか	(8)
3. 生活に関して	
・運動会や行事に参加させても良いか	(23)
・友達との遊ばせ方	(22)
・頭の保持の仕方	(17)
・嘔吐させない食事法	(9)
・お風呂の入れ方	(8)
・抱っこ仕方	(8)
・ねがえりのさせ方	(2)
・しつけのしかた	(1)

表5. 問題をどのように解決したか (複数回答)

病院・診療所の医師に相談して	(57)
親・家族で考えて	(42)
療育センターのスタッフに相談して	(17)
幼稚園・保育園の先生に相談して	(16)
保健所の保健婦と相談して	(8)
その他	(14)
特になし	(11)
回答なし	(14)

(件数)

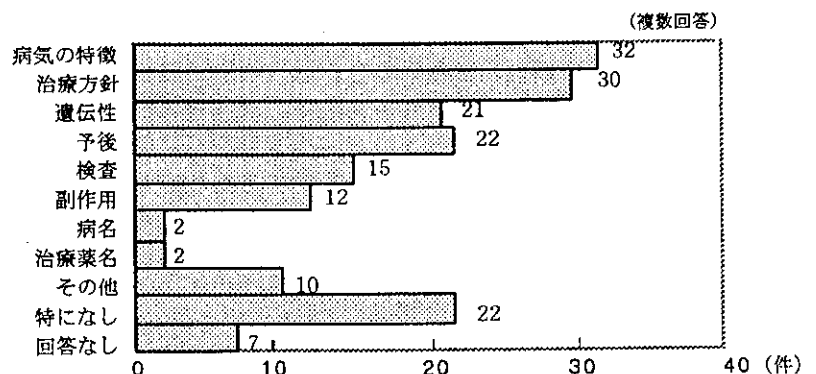


図4. 医療面について知りたいこと