

- ・（良かった）：妹や私にとっても友達や多くの病気の人と出会えた。長い夏休み、安心して参加できるキャンプがある事が楽しみでもあり、数少ない泊まりがけで出かけるチャンスでもあります。熱気球など、がんばればじゃなければ一生乗れません。
- ・（分からない）：母である私はいつも何かを見つけることができるが、他の家族はわからない。障害を持つ息子は、一年に一度の体験（熱気球）でも、必ず覚えていて、毎年ちがう表情を見せてくれるので、有意義を確信している。
- ・（良かった）：本人ものびのびと出来る。兄弟ものびのび出来る。親もホッと出来る。アドバイスが的確にもらえる。
- ・（良かった）：母子家庭のため、なかなか旅行出来ないことと、ポラさんが付いてくれ手助けしてくれたこと、何よりもお友達が大きくなってきかねなく楽しめることです。
- ・（良かった）：家族みんなが新しい可能性について触れたり、発見したりできたと思います。
- ・（良かった）：夏休み、家にいることが多いので、キャンプに参加する事で外での遊びや、多数の友人を作れるので。
- ・（良かった）：勉強になる。
- ・（良かった）：他の家族とも交流が持て、気球、カヌー等、良い体験ができた。また、ポラさんに子供をみていただけたので、親も少し息ぬきができた。

9. 来年も参加したいと思いますか？その理由は？

- ・（条件が合えば参加）：本人の病気なども変化し、感染入院も多いので、体調がよければ、また場所が私が運転して行ける所ならば、本人は毎年とても楽しみにしているので、できれば参加したい。
- ・（条件が合えば参加）：その年々できょうだいの予定や状態が変わるから。
- ・（無条件で来年も参加）：本人がとても楽しみにしている。
- ・（条件が合えば参加）：親も兄弟も障害の子もそれぞれのペースで過ごせるキャンプなのでありがたい。
- ・（無条件で参加）：普段、経験できない事が経験でき、同じ障害を持っている人達ときがねなく楽しむことができるため。
- ・（条件が合えば参加）：多分参加するたびに発見があると思います。一番の問題は子供の状態（体調）になると思います。
- ・（条件が合えば参加）：一番は本人の体調の様子で。元気ならば参加したい。ボランティアさんが医療の分かる人をつけてくれれば。
- ・（無条件で参加）：みんなに会いたいし、情報も得たい。母も楽しみたい。
- ・（条件が合えば参加）：同じ部屋のお子さんの寝る時間が早く、電気を期したのが8時でしたので、睡眠障害があり、なかなか眠ることができない子供と二人、車の中で過ごしました。”それも経験”と思いながらも、子供には可哀想なことをしました。

10. 「がんばれ共和国」に参加する前と後で変わりましたか？その理由は？

(1) 子供は？

- ・（分からない）：自閉症のパニックや病気などに変化があったかは分からない。始め熱気球の音に無反応→こわがる、乗らない時あり→大きな音よりも乗ることが喜びとなり、楽しめるようになった。熱気球を通して彼の成長が見えました。毎年夏になると、がんばれのキャンプで気球に乗るのを楽しみに待つようになった。
- ・（変わった）：年を重ねるごとにボランティアさんへの表現能力が高まっていることを感じる。
- ・（変わった）：自分は病気だからやってもらおうのがあたり前の生活から、自分も他の病気の子に何かしてあげることが出来ると分かって、前向きな生活になった。自分に自信がついた様だ。
- ・（変わった）：自信が出て興味が出てきた。
- ・（分からない）：丁度、養護学校への通学日も増え、体調の良い時期にキャンプに参加させていただき、徐々に表情や反応が出てきました。「キャンプのおかげで〇〇ができた」という限定はできませんが、生活の流れの中で大きな役割を果たしてくれたと思います。
- ・（変わった）：夏休み家にいると、どうしてもベッドの生活になってしまうが、外での遊

びの中で、少しずつ体力が付いてきたのでは。参加することで、楽しい事があるのだと生きる希望を本人が持つことができる。

・（変わった）：表情が良いように思います。具体的には分かりませんが、家族、他の参加された方々の大きな声、笑顔が出ると本人も笑顔の回数が多いです。

・（変わらなかった）：いつもと違う場所にどうして良いか分からないという感じでした。

（2）保護者は？

・（変わった）：友人ができた。様々な病気家庭を知り世界が広がった。ドクター、ナース、ボランティアがいることで安心して出かけ、くつろげる場があるキャンプをはげみに、家でもがんばれた。

・（変わった）：変わったと言われるが、どう変わったか分からない。

・（変わった）：親は堂々としてきた。

・（変わった）：明るくなった。意欲的になった。自信だ出た。

・（変わった）：障害児を取り巻く環境について、自分達家族以外のケースに関して、あまりにもうとかったので勉強になりました。行政や学校、医療機関との関わり方についての関心が高まりました。

・（変わった）：毎年、夏は重い障害を持った子供と一緒に出かけられるので嬉しい。家族でほとんど出来ることが無いので、こういうチャンスは有り難い。

・（変わった）：いろいろな方や障害のある子たちと話しをすると、とても勉強になりますし、情報も聞けるので、とても楽しみです。

・（変わった）：父親が他の家族を見ることができ、自分の子供の障害への理解が深まった気がする。

・（変わった）：同じ障害でも知的と肢体は接点がありません、一緒のキャンプというのはめずらしいと思います。多動で「お願い！少しでもいいから座って」と思う事が度々で、休まる時がないのですが、車椅子の子供を見て”ぜいたくな悩みかな？”と思ったりもしました。色々なお話を聞きたいと思いました。

（3）きょうだいは？

・（分からない）：親から離れて一人になるのはキッズ団を通して初めてでした。遊んでくれるお姉さんに子犬のようにじゃれついていた時もありました。お友達もできました。

・（変わった）：住んでいる近くでは、自分の弟が一番重い障害なので、軽い子が羨ましかった様だが、キャンプではもっと重い子がいると知って、見て、触れて、弟への接し方が変わった。

・（変わった）：障害児、特に病弱で行動に制限の多い弟を持ち、思い切り何かをする機会が今までになかったので新鮮だったこと、また、自分の弟以外のたくさんの障害児に出会い、その兄弟と過ごしたことで精神面でたくましくなったように思います。

・（変わった）：中学生になり、今年はクラブのために欠席しましたが、今まで終わった後に、何気ない会話の中で、兄弟姉妹が障害を持っている兄弟同士で話をするようで、自分の立場を見つめなおせるようです。

・（変わった）：他の障害児、他の障害児の兄弟と接することで、自分の兄に対する接し方、考え方が少し優しくなった気がする。

・（変わった）：キッズ団で親と離れての行動、家族旅行ではどうしても我慢させてしまう事もあるため、のびのびと過ごせたようです。又、妹以外の障害児と接し、「いろいろな人がいるんだね」と驚いていました。

（4）家族全体は？

・（変わった）：がんばれ参加前は来年こそキャンプに泊まりに行こうね、と言って毎年行けずに過ぎていました。年に1回ですが、必ず泊まりで出かけるところがある。それも山もりメニューにボランティアさん付きで、と随分楽しみにしていました。

・（変わった）：絆が強くなった。

・（変わった）：家族そろって行動したのは初めてでした。（いつも病児を施設に預けて外出するというパターンでした。）多くの方の力をお借りして、家族としての行動形成に幅が出来ました。

- ・（変わった）：家族が母と子がキャンプに行く事が恒例になっているので、良く理解している。家族旅行などは障害があるという理由で行ってくれないので、自分（母親）が積極的に行動しなくては、子供に楽しい時間を持たせる事ができない。
- ・（変わった）：夏休みに一緒に体験ができ、他の家庭のあり方も見ることができ、勉強になった。

11. 「がんばれ共和国」についてどのようにお考えですか？

- ・随分長く参加させて頂きました。いつも満員のようで、ネットワークさんや他の多くの協力を頂いているキャンプですので、いつまでも参加し続けてよいのか、他の人は参加できないのでは、と気にしていました。ただ、本人がとても楽しみにしているので、申し訳なく毎年お世話をかけております。
- ・今年は事前にボランティアマニュアルの送付有り難うございました。はずみがつき、ボランティアさんに預けるにあたり、自分の子供用のものも作りました。懐かしい方にも会え、新しい出会いもありました。
- ・こういうイベントをずっと続けて頂きたい。
- ・家族みんな（親、病児、兄弟）が別行動というのは意外でした。求めることはみんな別かもしれません。参加した人全てが楽しめるキャンプを続けて行ってほしいと思いました。
- ・とても良い企画だと思います。日頃、外に出られない重い障害の児や親のストレス解消の為にぜひ続けてほしいです。
- ・毎年1年に1回、友達になった家族に、ボランティアさんに会うのがとても楽しみです。いつどうなるかわからない子供が「今年も来れたね」といい、「来年も必ず会おうね」と分かれています。来年まで頑張ろうという励みになります。そしてボランティアさんにみてもらえて母の息抜きが出来て楽しみです。
- ・たくさんスタッフ、ボランティアの方々に支えられて過ごす3日間、楽しい体験がたくさんでき、たくさんのお会いがあり、親も子も兄弟も皆が楽しめる3日間を大切にしたいです。
- ・初めての参加でしたので、あまり良く分かりませんでした。スタッフ等みなさんが一生懸命動いて、又、心くばり、気配りが行き届いているので、驚きました。障害児の親となってまだ9年。自分のことで手一杯ではありますが、一歩前へ踏みだし、いつかお手伝いできるようにになりたいと思いました。

12. 「ネットワーク」に期待すること

- ・ハンディを持った子を持っているので、できることは少ないとは思いますが、いつもしていただくばかりなので、何か親同士協力してお手伝いなり、できる所でお役に立つ事はないものかとも思います。与えられる事が多いからこそ与える側を知る事も大切かとも思います。具体的には何も思いつきませんが。
- ・とても大変だと思いますが、子供達にいろんな体験をさせたいので、今後も出来る限りの事を考案していただきたいと思います。
- ・難病諸団体のセンターとして、難病の諸問題のコーディネーターとして、常に家族の立場に立った相談機関として、シンポジウムを始めとして様々な事業の育成支援に発展していく事を期待します。家族の立場からの点に何よりも期待します。
- ・最初は自分だけ、という状態の親と親、各方面とのネットワーク作りや活動のための助言、そしてシンポジウムは会場に行くことのできない人の参加可能な方向を探してほしいと思います。
- ・このような支援があることにとても感謝しております。長く続けてほしいと思います。

おいでんほうらい

4. イベントについてどう思いましたか？その理由は？

建国式

- （×）移動して疲れているので、もう少し短時間にしてほしかった。
- （◎）キャンプで最初のイベントで、今年の参加者の顔ぶれがわかり、楽しい三日間の始ま

りを予感させてくれる。

(○) ゲームをしながら王様を決めたので、参加家族がどんな人々かわかった。

(○) がんばれ共和国という目的を親も子供もボランティアも意識して、この3日間、建国したぞ~という認識には、大変良いスタートがかんじん。

(○) 初めての参加です。ボランティアで参加された医療班の人たちの顔がわかり、安心しました。

キャンプファイヤー

(◎) 家族だけのキャンプでは体験できない事ができたので良かった。ちなみに毎年山の神様が大好き。

(○) 愉快的な出し物やみんなで歌を歌うと気持ちいい。大きな炎を見ていると心まで暖かくなる。

(○) もう少し短い時間でもよかったと思うが、本格的なキャンプファイヤーで子供も楽しんでた。

(◎) 楽しかった。

(○) 日頃、体験しないことができた。

(◎) ポールとぼしゲームで大統領とかを決めるので楽しかったし、だんだんに盛り上がって、時間と共にみんな仲良くなる感じでした。家族紹介とかも良かった。

(○) ファイヤーを囲んで、歌ったり、踊ったり、手をつなぐとみんなお友達という感じで楽しかった。少し時間が長かったので、もう少し短時間でお願いしたい。

(○) 交流にはもってこいの感じで、皆が1つに楽しめる夜の心なごむひとときのように思えた。

(◎) 自然に、知らない人と仲良くできるようになっていた。障害のある子どもも、ない子どもも一緒に楽しめる内容だった。

熱気球

(○) 一般ではなかなか経験できないため。

(◎) 毎年楽しみにしています。親子で空中遊泳できる貴重な時間。

(◎) 初めての体験で子供がとても喜んだ。

(◎) 初めての体験ができた。

(◎) 我が家は、特にこれが目的でもあり、目標だったので、感動しました。

(◎) 参加する前から楽しみにしていた。家族に障害がある子どもがいると、どこへ出掛けるにも受け入れてもらえるか心配になるが、ここではその心配がなかった。

バーベキュー

(◎) やっぱり外で食べるのは最高ですね！

(○) お弁当の時もあったけど、やっぱりバーベキューがキャンプらしい。

(○) とてもおいしかった。今まで食べたことのない五平もちをうちの子が初めて食べた。

(×) バーベキューの場所が狭く、車イスでは大変でした。バーベキューというより、焼きそばパーティーでしたね。五平餅はとてもおいしかったです。

(◎) 室内だけでなく、青空の下で、おなかいっぱい食べて、気持ちよく飲んで・・・最高！日頃の介護疲れがいやされました。

ステンドグラス教室

(×) 毎年子供（兄弟）を参加させて、できずに悲しい思い出があるので参加させず。

(○) キャンプの思い出の作品作りになっています。

(○) 初めてやってみたことだったので、よい勉強になった。

(◎) 室内ですることが出来、思い出のおみやげとしてGood。

(○) いろいろ考えて下さり、楽しめますね。今回は部屋で休みましたが、来年はぜひ参加したいです。

太鼓演奏

(◎) 志多らが大好き。本当に感動させてもらいました。

(○) 太鼓演奏はがんばれ共和国で初めて体験し、このようにすばらしいものであることを知りました。

(◎) 腹に響きわたるあの何とも言えない心地よさが良かった。

(◎) お腹に響く太鼓の演奏は子供にもいい影響を与えていると思うし、なかなか体験できない。

(◎) 大変すばらしく感動した。

(◎) お腹にひびきました。

(◎) 迫力があって聞くのも楽しかったけど、子供達も太鼓にふれることができ良かった。志だらのメンバーの子供との接し方も自然な感じで嬉しかった。

(×) とてもすばらしいと思うのですが、うちの子は太鼓が大の苦手なので残念ながら聞くことが出来ませんでした。

(○) 力強さを感じました。ファイトがわいてきます。子供達もいろんな音を楽しめたようで、すごく楽しかった。

(◎) とても格好良く、みんなで太鼓を叩くことができた。

ミニシンポジウム

(○) お話はとても勉強になりましたが、寝れずにいたため次回は昼間にやってほしい。

(○) たくさんの人達のお話が聞けていいと思う。

(○) いろんな方の意見が聞けた。

(◎) とても良かったです。いろいろな方、学校の先生など、地域のことなど聞けたのが良かった。毎回企画してほしい。その間、ボランティアさんが子供をみていてくれるのがうれしい。

(◎) 少しまじめに、話し合いの交流って大切だと思いました。ボランティアさんに子供を預けられ、さほど遠くない所に子供がいるという安心などでくつろげました。

(◎) 自分の意見を他人の前で話すことの大切さを学んだ。貴重な情報も得ることができた。とても有意義な時間だった。

ハイキング

(○) 大自然の中でおいしい空気を吸って体を動かすのはとてもいいと思う。

(○) ポラさんと遊べて子供は喜んでいただようだ。

(○) 子ども達は、キラキラと輝いて帰ってきた。自然と触れ合うことができ良かった。

ネイチャーゲーム

(○) 葉っぱや木でおもしろい作品ができてとても楽しい。

(○) ポラさんと遊べて子供は喜んでいただようだ。

お楽しみ会

(○) 和気あいあいとしていて楽しい。

(◎) 愉快的出し物が次から次ぎへと出てきて、お腹をかかえて笑ってしまいました。普段こんなに笑うことはほとんどないのでよかった。

(◎) とても楽しめた。

(◎) たくさん笑えました。

(◎) お楽しみ会というだけあって、たのしかったなあ。特にたくさんの人と一緒に楽しめること、最高ですね。あ~よく笑った。久しぶり。

(○) シンクロナイズドスイミング、アシカのナナちゃんショーなど、とてもおもしろかった。司会の盛り上げ方も良かった。見ているだけでなく、子どもが参加できるのもとても良かった。

5. ボランティアはどうでしたか？その理由は？

・ (良くなかった) : 前年のポラさんはよく遊んで下さって、今でもお兄ちゃんは？というくらいなのですが、本年はほとんど食事の時以外は、何も顔を出してくれなかったのもう少し理解してくれる人がいいと思います。他のポラさんにはかわいがってもらっていました。

- ・（まあまあだ）：学生の方なので、障害児の扱いに慣れていないので、安心して任せられない。
- ・（良かった）：子供によく声をかけてくれたし、積極的に関わりを持とうとしてくれた。
- ・（良かった）：とてもよく面倒をみてくれてかわいがってくれたので、子供もすぐになついた。
- ・（良かった）：若い学生さん達が良くやってくれました。また、看護婦さんたち4～5名がずっと一緒にいてくれましたので、安心して参加できました。
- ・（良かった）：とてもやさしくて、すぐ子供と仲良くなってもらった。イベントにも2人で参加するから、お母さんはゆっくりして下さいという言葉がとても嬉しかった。
- ・（良かった）：一生懸命やってくれたと思います。おかげさまですごく楽でした。ボランティアさんは大変だったでしょうけど・・・。「あ～、今日は（帰る日）家に帰ってぐっすり眠る」と言っていました。
- ・（良かった）：障害児に1人、4歳の子どもにも1人ついてもらえた。養護学校の方で、上手に子どもと接してくれた。普通の旅行より、親の負担が少なかった。

6. ボランティアにどのようなことを望みますか？

- ・子供と遊んでくれる人、子供とゆっくり話してくれて、ポラさん自身も楽しんで参加して下さる人、やってあげるのではなく、一緒に楽しみたいですね。
- ・去年のポラは養護学校の先生でしたので、大変安心できました。ボランティアのベテランの方を望みます。
- ・食事介助が大変なので、それなりの経験のある人がついてくれたらと思います。
- ・体が大きいので、男の人の手と食事等の介助には女の人の手も必要で、二人の人がついてくれると助かる。
- ・障害を素直に受け入れ、子供が楽しく参加できるよう緑の下の力持ちになれること。
- ・経管栄養の子供なので、看護婦さんと誰かという風に2～3人で。
- ・ポラの経験の有無ではなく、子供のために一生懸命やろうとする姿勢が見られれば良いと思う。でも、少しは障害や病気の知識がある人の方が安心できることもある。
- ・子供とよく遊んでくれる方。
- ・ボランティアで参加しようと思うくらいだから、心ある人と思いますが・・・子供を尊重して、大変だなと思わずに、どうしたら、楽に、楽しく過ごせるかな？と一緒に話せるといいですね。いい三角関係をきずきたいです。
- ・たくさんの言葉掛けと、一緒に楽しむこと。

8. 「がんばれ共和国」はあなたの家族にとってどうでしたか？その理由は？

- ・（良かった）：いつも障害を持つ子供がいるとハラハラする事も多く、楽しめる事が少ないが、ここでは子供が主人公になれ、生き生きしている姿をみると、また参加したいと思う。
- ・（良かった）：障害児だけでなく、その兄弟や両親も楽しめました。
- ・（良かった）：自然環境の中でのいろいろな行事は、親にとっても子にとってもリフレッシュできた。
- ・（良かった）：兄弟にも障害のある子にも、とてもよい経験だったと思う。
- ・（まあまあ）：初めての参加だったので、自由参加のイベントにもけっこう無理をしてみました。親としてはもう少しゆっくりしたかったけど、子供達には大満足の3日間だったと思う。
- ・（良かった）：いろんな方と知り合えたし、心身共にリフレッシュできた。ボランティアの方がとても良い方だった。今度は家族で参加したい。
- ・（良かった）：初めての参加でしたが、娘にとって、また、兄弟にとって、私達親にとっても、ごほうびのようでした。また、参加したいです。
- ・（良かった）：ありがとう！と、自然に言える。生きているんだという実感が湧く。

9. 来年も参加したいと思いますか？その理由は？

- ・（無条件で参加）：やはり障害を持つ子供が主人公になれる場所が限られているので、ま

た、参加したい。

- ・（分からない）：家族の都合がつくかどうか分からないため。
- ・（無条件で参加）：日頃、家族だけではなかなかできないイベントがたくさんあり、また、同じ仲間という意識から気楽に参加できる。
- ・（条件が合えば参加）：主人の参加が期待できないので、現地までの足が確保できるかなど。
- ・（分からない）：来年5月に3人目出産があるので参加については未定。
- ・（条件が合えば参加）：日時や場所が合えば・・・4つとも参加したいが、遠い所はちょっと無理かな？たくさんのお友達が出来、高速のレストランで一緒になり、食事を一緒にしたりと、すぐに仲良くなれるのが嬉しい。次回もどんな出会いがあるか楽しみ・・・。
- ・（無条件で参加）：家族一人一人の中に、何か残るもの、感じたものを見つけたように思います。体調さえ良ければ参加したいです。
- ・（無条件で参加）：言葉に出来ないくらいの感動を得ることができた。ボランティアさんたちの行動を兄弟達にも良く目に焼き付けてもらいたい。辛いこともあるけれど、とっても暖かい人達もいるんだということを感じてもらいたい。

10. 「がんばれ共和国」に参加する前と後で変わりましたか？その理由は？

（1）子供は？

- ・（変わった）：「またがんばれ共和国行きたーい」が合言葉です。子供にとってがんばれ共和国はどこよりも楽しめる場所のようです。
- ・（変わった）：普通に生活しては経験できない事や学校以外での大勢の人々とのかわり合いをもてるので人馴れできる。
- ・（分からない）：自閉症なのでその辺はわかりにくいですが、彼にとって良い経験ができたことは間違いない。
- ・（変わった）：とても自身ができたように思う。前向きになりました。お母さんとじゃなくても大丈夫という自信みたいなものかな・・・。
- ・（分からない）：むずかしい所ですが・・・何度か重ねるうちにわかると思います。ただ、キャンプの話をする時、ニコニコ笑ってくれます。
- ・（分からない）：自分で話すことがないのでわかりません。家族が良い方になると、必ず本人も楽しいと思う。

（2）保護者は？

- ・（変わった）：行くまでは、遠いから、電車の本数が少ないから、と毎年悩むのですが、子供の笑顔を見てみると、参加して良かったと思います。
- ・（変わった）：がんばれ共和国を主催されている関係者の方々に出会い、人に対しての考え方が変わった。
- ・（変わった）：障害者に対する認識を新たにし、深く考えるようになった。
- ・（変わった）：こんなに人々のために尽くせる人がいるという感動があったので、自分もできることは一生懸命やろうと思えた。
- ・（変わった）：頑張らなくてもいいんだということ、楽しんでいいんだな、障害児の家族でも・・・。これからもどんどんいろんな事に挑戦していこうと思うようになった。
- ・（変わった）：リフレッシュできて、交流できて、たくさん楽しめて、いいことづくめで・・・ごちそう 様。
- ・（変わった）：自分の考えをちゃんと持って行動すること。周りに流されず、確かな情報を自分から求めること。自分の意見を他人の前で話したりすること。

（3）きょうだい？

- ・（変わった）：他の障害児と出会い、今まで以上に障害児を理解したと思います。
- ・（変わった）：ボランティア仲間と友達になり、その後も続いているようだ。友達作りに積極的になった。
- ・（変わった）：普段のストレスがふっとんだように明るかった。まわりが自然だから、本人達も自然体になるんでしょうね。
- ・（分からない）：来年も行きたいと言っています。一緒に行動したボラさんに会いたいと

言っています。

(4) 家族全体は？

- ・(変わった) : よくキャンプの話をして。また行きたーいが我が家の合言葉です。
- ・(変わった) : 他人に対してもっと親切になろうと思いました。
- ・(変わった) : 来年もキャンプ行こう！と和合しあっています。
- ・(変わった) : 来年も参加したい。考えるとワクワクします。時々、キャンプのときの写真を見ては話しをし、息子との会話が増えました。

11. 「がんばれ共和国」についてどのようにお考えですか？

- ・私の子供は難病ではありませんので、いつも参加を迷います。でも、障害を持っているため、やはり主人公になれる場がなく、がんばれ共和国でみる、のびのびとして、自信を持って参加できるところが、とても生きる力になっています。ご迷惑でなければ今後も参加させていただきたいと考えています。
- ・いつまでも受け継がれて行ってほしいと思います。
- ・今後も続けていくことを希望します。主催者側は大変ですが、参加する方は親も子もリラックスできる良いイベントだと思っています。
- ・多くの人々の支援によって実現できていると思う。ポラさん、スタッフのみなさんの努力には大変感謝している。皆さんの暖かい気持ちに触れてまた頑張ろうと思えた。
- ・参加費が安いので、とても参加しやすい。乗馬をおいでんほうらいでもしてほしい。他に動物とのふれあいなども企画してほしい。今まで訓練会の合宿のようなものしか、参加したことがなかったので、本当にゆっくりさせてもらったというのが本音です。ボランティアの方がしっかり子供と遊んでくれるし、イベントとイベントの間も時間がよくなりあってあるし、無理に参加しなくても良いところがいいです。なん といっても医師、看護婦がいてくれるところが心強いですね。
- ・他人と触れ合うことができる数少ない機会だと思います。自分の子どもとは違う障害を持つ子どもとも出会え、その家族との会話も共感できることがたくさんありました。

12. 「ネットワーク」に期待すること

- ・今後も障害を持つ子供のためにますますの発展を祈っています。
- ・おいでんほうらいは「難病の会」が主催していますが、今後はネットワークの支援を多く期待したいと思います。
- ・難病の人々が社会で生きやすいように、外に安心して出ていけるような世の中になるように、各方面に働きかけてほしい。
- ・今まで親子共々、とても忙しく、通院や訓練と気を張って、頑張ってきました。でも今回キャンプに参加して、暖かい雰囲気の中で、ゆっくりと楽しい時間を持つことができ、心身共にリフレッシュでき、心にゆとりが生まれました。又、治療や訓練も大切だけれど、思い切り遊んだり、楽しむ事が、とても生きる 力になるという事が分かりました。これからもポチポチやっついていこうと思います。これからもよろしくお 願いします。ありがとうございました。
- ・難病の子供達のために、いろいろと努力して下さっていることに感謝致します。どうぞ続けて、子供達に「夢」を親たちに「勇気と明るさ」を与え続けて下さい。ご苦労様です。
- ・たくさんの新しい物(事)の発見の場でした。思いがけない情報も得ることが出来、その嬉しさでいっぱいです。今はこれ以上望むことはありません。

九州キャンプ

4. イベントについてどう思いましたか？その理由は？

建国式

- (○) 初めにキャンパーの紹介があったのが良かったと思う。
- (○) キャンプの始まりという感じがして良い。
- (○) 新しい大統領とボランティアさんの紹介、毎回どんな人が参加されているのか楽しみ。

座談会

- (◎) いろんな方とお話できて気持ちが楽になったり、また情報交換が可能になるから。
- (◎) いろんな人の話が聞けるので、とても勉強になります。
- (◎) 色々な親子の現状を知り、はげみになり、また気持ちが落ち着く。
- (○) 皆さんの子供に対する気持ちが聞けていろいろ勉強になる。
- (◎) 障害の違いはあれど、いろいろな子供の様子や親の考え方、行政のあり方等の話が聞けて、参考になったり、励ましになったりした事が良かった。
- (○) 色々な方に会い、皆さんの強さにびっくりしました。いい勉強になりました。

コンサート

- (◎) 毎回とてもめずらしい、すばらしいコンサートを実施してもらい、いつも心がリフレッシュされます。
- (○) ゆったりとした気分で聞けるからいいと思う。
- (◎) 生の音楽を聞くチャンスが少ないので、毎年とても楽しみにしている。
- (◎) 障害の子供がいると、コンサートなど、絶対と言っていいほど行くことがないし、気になって行く気にもならないけど、こんどおコンサートだけは楽しめました。
- (◎) 井関さんの歌がとても楽しくいい思い出です。

スタンドグラス

- (◎) 子供にいろんな体験をさせてあげられるから。
- (◎) 子供はとても楽しんでいます。
- (◎) 日常ではできない体験、キャンプの思い出として残り楽しかった。
- (◎) ボランティアのお兄さんに助けてもらいながら船を作り、とても楽しかったです。

5. ボランティアはどうでしたか？その理由は？

- ・ (良かった) : やさしく一生懸命、誠意を持って笑顔で接してくれました。
- ・ (まあまあだ) : 今年は学生さんばかりだったので、安心してまかせることができなかった。
- ・ (まあまあだ) : 6人ものボラの方にお世話になったが、一人がベテランの方で、その人一人に責任がのしかかり、とても気の毒だった。もう少し積極的になってほしいと思った。
- ・ (良かった) : キャンプ参加中、子供にかかわってもらえて本人も喜んでいる。
- ・ (良かった) : 若い方がついて下さって、多動な我が子には大変よかった。

6. ボランティアにどのようなことを望みますか？

- ・ 明るさ、やさしさ、思いやり、そして少しでもその障害のことを理解していること。
- ・ 子供もお兄さんやお姉さん達と遊ぶのを楽しみにしているように、親もキャンプの間ゆっくりしたいと思っています。
- ・ 子供の気持ちにそってほしい、じっと見てほしい、さわってほしい、聞いてほしい、話しかけてほしい、そして何かを見つけてほしい。
- ・ 行動的な方。
- ・ 我が家の子供は体は元気なので、ボランティアを3人つけていただきましたが、1人のお兄さんと一緒に、他の方とはふれあうまでにいたりませんでした。あまりにもボランティアの方が多くて、こちらが申し訳なかった。

8. 「がんばれ共和国」はあなたの家族にとってどうでしたか？その理由は？

- ・ (良かった) : ボランティアの方や障害児をお持ちの方とたくさんのお会いがあり、このキャンプで元気がもらえるから。
- ・ (良かった) : 子供が生き生きしている。
- ・ (よかった) : 言葉に出来ないほどの感謝の気持ちと、すがすがしさが残る。みんなそれぞれ頑張っているんだ！とファイトが出る。
- ・ 子供は毎年楽しみにしている。去年参加した父親もがんばれ共和国にはまりそうと言っていました。
- ・ お友達ができた事。

9. 来年も参加したいと思いますか？その理由は？

- ・（無条件で参加）：娘がとても楽しみにしているから。
- ・（無条件で参加）：子供自身とても楽しみにしています。親はそれ以上に楽しみにしています。

10. 「がんばれ共和国」に参加する前と後で変わりましたか。その理由は？

(1) 子供は？

- ・（変わった）：明るくなり、行動力がでて人との関わりを求めるようになった。
- ・（変わった）：人と接する事をいやがらなくなった。
- ・（変わった）：人見知りせず、誰とでもかかわりがもてるようになった。
- ・（分からない）：この子の心の中は多分色々学んだと思います。本人には肝臓のことを教え、自分自身の体のことをもっと詳しく教えました。でも、あなたは元気でしょうと！

(2) 保護者は？

- ・（変わった）：自分も頑張っていこうと思うようになった。
- ・（変わった）：変わったと思う。勉強になるし、また、頑張ろうという気持ちがわいてくる。
- ・（変わった）：いろいろな障害を持っている人と出会え、いろいろな話しもでき、これから先の事を考える力になる。
- ・（変わった）：いろいろな障害を持たれたお子さんと接したり、お母様方のお話を聞いて、心がおおらかになった様な気がします。子供にもやさしくなれたと思います。
- ・（変わった）：主人も初めて一緒にこういう所へ来て、我が子はまだ元気。もっと大変な子がいると思い、私はもっとこの子供（食事、その他色々）には、まだ楽なんだと思い、もっと大変な父母そしてその子供達がいることを知りました。

(3) きょうだいは？

- ・（変わった）：キャンプの様子など、障害の事も含めて、学校で友達や先生に話せるようになった。
- ・（変わった）：ちょっとやさしくなりました。
- ・（分からない）：兄としていつも弟のそばにいて心配している兄です。ここに来てボランティアの人のやさしさと障害のある子の大変さを接して知ったみたいです。

(4) 家族全体は？

- ・（変わった）：家族皆前向きになった。
- ・（分からない）：夫に是非参加してほしいが、休日がとれない。目で見ても、体で感じてほしいと思う。
- ・（変わった）：家族の行事の一つとなった。
- ・（変わった）：子供達も私達も心の中に、あの時色々な人が一生懸命に頑張っている。あなたはまだ元気一人でガンバレはまだ色々なことができる。五体満足、ただ内蔵だけが！

11. 「がんばれ共和国」についてどのようにお考えですか？

- ・これからもずっと続けて欲しいです。
- ・とても良い事だと思います。大変でしょうけど、ずっと続く事を願っています。
- ・お世話をしてくださっている方々が、私と同じ立場の患児の親という事に驚き、また、細々とした所まで色々な指示が行き渡っている事に感心します。いつまでも続けて頂きたいと思っています。
- ・キャンプの間は、子供からはなれ、つかの間の休息と思います。子供が大きくなると介助も大変になります。子供も学校以外のお友達と過ごせて違った経験も出来る。毎年毎年楽しい思い出が増えていきます。
- ・いろいろな方との交流が出来る事が一番意味のある事だと思います。
- ・我が家の子供は内蔵関係の病気で参加させていただきました。初めてなので、どういふ人々が参加されるのかと思いつつも来ました。うちの子みたいに内蔵関係の子供でもいい

のかなーと思った。あまりにもボランティアの方がたくさんで、申し訳ないほど子供は元気なので！

12. 「ネットワーク」に期待すること

- ・難病の子供を持つ家庭には悩みもいっぱいです。悩みをいつでも聞いていただけるような会であってほしいと思います。
- ・学校卒業後や親なき後の事が気になります。福祉関係などの情報が得られればと思います。
- ・肝臓の病気で、体は元気なので、人から見ても病人とは思えません。そういう人々ともっと接せられたら親としてはこれからの不安も少しは！

調 査 表

平成12年度サマーキャンプ“がんばれ共和国”にご家族で参加された皆さんにお尋ねいたします。ご多忙のところたいへん恐縮ですが、以下の設問にお答えください。記入が終わったら12月31日までに添付した返信用封筒にてご返送ください。

1. あなたのご家族が今年参加されたキャンプは次のうちのどれですか？ ○をご記入ください。

()七夕キャンプ ()あしがらキャンプ ()おいでんほうらい ()九州キャンプ

2. あなたのお子様の年齢・性別・病名・障害名をご記入ください。

年 齢 _____ 歳 性 別 男 ・ 女

病 名 _____

障 害 名 _____

3. あなたのご家族の参加の有無についてお尋ねします。該当する項目の()の中に○または数字をご記入ください。また、参加されなかったときはその理由もご記入ください。

●ご家族のうち参加したご家族

母親() 父親() 兄()名 姉()名 弟()名 妹()名 その他()名

●ご家族のうち参加しなかったご家族

母親() 父親() 兄()名 姉()名 弟()名 妹()名 その他()名

●参加されなかった理由をご記入ください。

4. あなたのご家族が参加されたキャンプのイベントで、良かったと思うことに○、とくに良かったと思うことに◎、良くなかったと思うことに×をご記入ください。また、その理由もご記入ください。

()建国式(七夕キャンプ・あしがらキャンプ・おいでんほうらい・九州キャンプで実施)

その理由 _____

()七夕飾り(七夕キャンプで実施)

その理由 _____

()キャンプファイヤー(七夕キャンプ・おいでんほうらいで実施)

その理由 _____

()熱気球(七夕キャンプ・あしがらキャンプ・おいでんほうらいで実施)

その理由 _____

()カヌー(あしがらキャンプで実施)

その理由 _____

()座談会(七タキャンプ・あしがらキャンプ・九州キャンプで実施)

その理由 _____

()コンサート(七タキャンプ・あしがらキャンプ・九州キャンプで実施)

その理由 _____

()バーベキュー(あしがらキャンプ・おいでんほうらいで実施)

その理由 _____

()ステンドグラス教室(七タキャンプ・あしがらキャンプ・おいでんほうらい・九州キャンプで実施)

その理由 _____

()太鼓演奏(七タキャンプ・おいでんほうらいで実施)

その理由 _____

()ミニシンポジウム(あしがらキャンプ・おいでんほうらいで実施)

その理由 _____

()牧場遊び(七タキャンプで実施)

その理由 _____

()乗馬(七タキャンプで実施)

その理由 _____

()モーニングライブ(七タキャンプで実施)

その理由 _____

()相談会(あしがらキャンプで実施)

その理由 _____

()ハイキング(おいでんほうらいで実施)

その理由 _____

()ネイチャーゲーム(おいでんほうらいで実施)

その理由 _____

()お楽しみ会(おいでんほうらいで実施)

その理由

()プール遊び(あしがらキャンプで実施)

その理由

()シャボン玉遊び(あしがらキャンプで実施)

5. あなたのお子様についてボランティアについてお尋ねします。下の該当する項目の()のなかに○をご記入ください。また、その理由もご記入ください。

()良かった ()まあまあだ ()良くなかった ()その他 ()分からない

その理由

6. あなたのお子様につくボランティアにどのようなことを望みますか？ 以下にご記入ください。

7. きょうだいキッズ団に参加された方にお尋ねします。下の該当する項目の()のなかに○をご記入ください。また、その理由もご記入ください。

()良かった ()まあまあだ ()良くなかった ()その他 ()分からない

その理由

8. これまでに参加した“がんばれ共和国”はあなたの家族にとって良かったと思えますか？ 下の該当する項目の()のなかに○をご記入ください。また、その理由もご記入ください。

()良かった ()まあまあだ ()良くなかった ()その他 ()分からない

その理由

9. 来年も参加したいと思いますか？ その理由もご記入ください。

()無条件で来年も参加したい ()条件が合えば参加したい ()分からない

()誘われれば参加しても良い ()参加したくない

その理由

10. あなたのご家族は“がんばれ共和国”に参加する以前と参加した後はどう変わりましたか？ それぞれの該当する項目を○で選んで、変わったときはどのように変わったかをご記入ください。

(1)病気や障害のある子 ()変わった ()変わらなかった ()分からない
どのように変わりましたか？ _____

(2)保護者 ()変わった ()変わらなかった ()分からない
どのように変わりましたか？ _____

(3)きょうだい ()変わった ()変わらなかった ()分からない
どのように変わりましたか？ _____

(4)家族全体 ()変わった ()変わらなかった ()分からない
どのように変わりましたか？ _____

11. “がんばれ共和国”についてどのようにお考えですか？ どのようなことでもご意見をお聞かせ下さい。

12. 難病のこども支援全国ネットワークに期待することを自由にご記入ください。

ご協力有難うございました。ご記入いただいたこの用紙は添付した封筒で12月31日までにご投函ください。
アンケートの結果は、“がんばれ共和国”の文集に掲載いたします。

骨形成不全症の手引きの作成

骨形成不全症に関わるすべての方のために

岡山大学小児科 清野佳紀、守分正、田中弘之、井上勝
国立小児病院神経科 二瓶健次

研究要旨 骨形成不全症患者の診療・療育のための手引書作成を目的として、医療機関・患者を対象に全国調査を行った。平成 11 年度はその結果を元に、医療機関向けの診断・治療のための手引書を作成した。本年は患者対象の調査の結果から明らかになった日常生活における留意点を盛り込み、患者・患者家族を含むすべての骨形成不全症に関わる人を対象にした疾患および患者を理解し、療育するための手引きを作成した。

A. 研究目的

骨形成不全症は、病型によっては 2 万人から 10 万人に 1 人という発生頻度でありながら、症例毎に病像・重症度が著しく異なるため、その臨床像の把握、治療法をはじめとした対応法の確立は困難であった。我々は本邦における骨形成不全症の実態調査を医療機関・患者サイドの両面から行い、本邦の骨形成不全症の抱える問題点を明らかにした。その結果を元に、平成 11 年度に医療機関向けの診断および治療のための手引きを作成した。さらに、疾患の性質上、患者自身、家族、介護・教育・医療スタッフなどの共通の認識が必要であり、病院外の日常生活の留意点をも盛り込んだ療育のためのガイドが必要であると考え、患児への接し方、日常生活の留意点などを中心に、関わる人全てに有用であることを目的に手引きを作成した。

合併症
予後
検査
診断
治療法
日常生活の留意点
医療補助

B. 結果

手引書の目次

はじめに

骨形成不全症のお子さんと接するときの留意点

骨形成不全症とはどんな疾患なのか？

各論

頻度

原因

分類

症状

□骨形成不全症のお子さんと接するときの留意点

御両親・家族、医療関係者（医師、看護師、検査技師）などお子さんに接する機会の多い場合、いくつかの点に注意することにより、骨折の危険を可能な限り、回避する事が可能です。

医療行為

まず、骨折歴を有する患者に接する場合には骨が折れやすいかもしれないことを念頭においてさらに慎重に対処する必要があります。一ヶ月検診の股関節脱臼のチェック、レントゲンの撮影の時、採血の固定などが骨折の危険の高い医療処置です。通常の医療処置の間に骨折し、精査の結果、骨形成不全症であることが判明する場合があります。

介護時

具体的には、不用意に腕や足を引っ張ったり、急に曲げたり、ねじったりする事は避けるべきです。曲がったままで堅くなった関節を無理にまっすぐにしようとしてはいけません。

移動する場合も十分な注意が必要です。基本的には二人以上の協力が望ましい。多発性骨折を有する乳児の場合、抱くことも一人では困難な場合があります。胴、手足、頭の保持を協力して行う必要があります。車椅子、ベッドからの移動についても十分な人員を確保すること、移動の手順の計画を立てる。児の体をしっかりと保持しながら移動する。手足を不用意に引っ張ること、胸を抱えて圧迫する姿勢での移動は手足の骨、肋骨の骨折の危険があるので避けるように心がけます。

自立歩行可能な方の場合も、不慣れた環境においては、床上の障害物・濡れた床などに気をつけ、転倒を予防する必要があります。

□骨形成不全症とはどんな疾患なのか？（骨形成不全症の全体像）

一言でいうと、骨形成不全症は生まれつき骨の弱い病気です。

原因は、骨を作るもっとも重要なタンパク質であるⅠ型コラーゲン分子の異常です。骨を鉄筋コンクリートにたとえると、鉄筋コンクリートの鉄筋に相当するⅠ型コラーゲン分子が生まれつき少なかったり（量的異常）、しっかりしていなかったり（質的異常）する様々な異常により、骨がもろくなることがわかっています。

骨形成不全症は、些細な事で骨が折れたり、骨が曲がったりする症状を示します。しかし、症状の重症度は人によってまちまちです。最重症の生まれてすぐ死亡してしまう例から、大人になって検査して初めて骨がもろいことが証明される無症状の例まであります。

骨折回数は一般的には赤ちゃんのころは多く、

成長と共に減少し、思春期で少し増加した後、成人ではほとんど認めなくなります。

骨が弱いこと以外にも、成長障害、目の白目の部分が青くみえる青色強膜、歯の形成異常（歯の色が黄色くなる）、聴力障害、関節・皮膚がよくのびるなどのⅠ型コラーゲンが存在する部分の症状が合併する事があります。

青色強膜の合併、歯の異常の合併の有無で分類したシレンス(Sillence)分類がよく使用され、Ⅰ型からⅣ型までに分類されています。

診断は、骨密度・骨量を測定し、低値であり、骨折のしやすさが証明され、他の疾患を除外できれば骨形成不全症の可能性が高いと考えられます。遺伝子の異常を証明すれば診断がより確実になりますが、全例で証明できるわけではありません。最も区別しなければならないのは幼児虐待による多発性の骨折です。

治療は、重症度により異なった治療法が選択されます。

外科的治療では髓内釘により長管骨の骨折変形予防を行う方法、変形に対する骨切り矯正術などが重要です。脊椎の変形に対しても固定術（後方固定術）が行われます。骨折は一般的に早期に治癒癒合傾向が見られます。用心して、長期に安静にすると骨量が減少してしまうため、早めの安静解除が必要です。合わせて、理学療法も重要です。骨に対して十分な力学的負荷をかけることにより、骨量の維持を可能な限り図ります。

整形外科的な治療に加えて、薬物療法も試みられています。カルシトニン投与が、骨折回数の減少にある程度の効果を示していましたが、強力な骨吸収抑制剤である新世代のビスフォスフォネートといわれる種類の薬の有効性が示され、小児さらには乳児期早期の有効性も報告されています。重症例に対して、骨髄移植が有効であったという報告もあり、先駆的治療として注目を浴びましたが、骨髄移植の適応についてはまだ議論の多いところです。

日常生活の中で最も留意する点は骨折の危険です。骨折の回数は、年齢に伴い大きく変化しますが、その原因も異なります。着替え、入浴といった乳児期のケアが骨折の原因となる一方、歩行開始後は転倒・転落による骨折が一時的に増加します。家庭内でも骨折の危険個所が多く、風呂、トイレ、階段、玄関などが危険個所と考えられます。重症の児の入浴に際しては介護の人員増加を図るなどの工夫、風呂トイレの改造なども試みられています。このように日常生活に留意することにより、骨折の危険を最小にすることが可能です。

以下に各々の細かい点について説明してゆきます。

□各論

■頻度—どのくらい多い病気なのか—

骨形成不全症の発生頻度は約2万人に1人という報告が多くされています。

人種による明らかな差は報告されていません。オーストラリアの研究では最も軽症のⅠ型が2.8万人に1人、最重症のⅡ型が6万人に1人とされています。Ⅲ型7万人に1人、Ⅳ型20万人に1人と報告しています（Ⅰ～Ⅳ型はシレンスの分類（後述））。

この数字はあくまでも目安でしかありません。Ⅰ型の中でもさらに軽症の例はほとんど無症状ですごしている例も多いと考えられ、十分な発生数の把握が難しいと考えられています。稀な疾患ではありますが、先天性・遺伝性の疾患としては決して低い発生率ではなく、幾度も骨折している児、病的骨折といって弱い力で骨折を起こしてしまう児の場合は、骨形成不全症である可能性を念頭におき、対処する必要があります。

■原因

骨形成不全症は、骨を作る最も重要な蛋白であるⅠ型コラーゲンの異常により、生まれつき骨がもろくなる病気です。

骨のできかたについて簡単に説明します。骨には主に2種類の細胞があります。それは骨芽細胞とよばれる骨を造る細胞と、破骨細胞と呼ばれる骨を溶かしてゆく細胞です。骨芽細胞はⅠ型コラーゲンを含む色々な蛋白を分泌して骨を作ってゆきます。その中で主要な蛋白であるⅠ型コラーゲンは細長いらせんの蛋白質で、細胞の外で3本の鎖（2本の α 1鎖と1本の α 2鎖）が結合し三つ編み状の構造になります。蛋白分子の端は一方はN末端、もう一方はC末端と呼ばれますが、この三つ編み構造はC末端から編みこまれてゆきます。この成熟したコラーゲン分子にカルシウム、リンが沈着し、硬い骨の組織が形成されてゆきます。一方、破骨細胞は、様々な酵素を分泌して、骨を溶かしてゆきます。この破骨細胞の機能は、骨からのカルシウムの動員や、骨形成・骨吸収のバランスにより、骨の形態を維持したり、成長したりするために重要です。

骨形成不全症においては、Ⅰ型コラーゲンの量が減少していたり、形成されたⅠ型コラーゲンの形が異常であったりすることが示されています。 α 1鎖、 α 2鎖どちらの異常も原因となります。 α 1鎖は17番染色体長腕（17q21.31-22.05）、 α 2鎖は7番染色体長腕（7q22.1）にある遺伝子により形成されます。この遺伝子の生まれつきの異常が骨形成不全症の原因です。

鎖分子が分泌されない形の異常がひとつの遺伝子におこると、 α 1鎖もしくは α 2鎖の減少となり、Ⅰ型コラーゲンの量の減少が起こります。これは多くのシレンスⅠ型と呼ばれる骨変形が

少ない、青色強膜（白目のところが青い）を伴う病型の原因になります。

他の遺伝子の異常は、異常な α 1鎖もしくは α 2鎖の産生の原因になります。異常の発生する部位によって症状や重症度が異なります。一般に α 2鎖の異常の方が α 1鎖の異常より重症であり、N末端よりC末端よりの異常の方がより重症です。その極端な例はC末端の三つ編み構造の開始の点の異常でこの場合三つ編みのコラーゲン分子が全く形成されず、重症の新生児致死型（生まれてすぐ死んでしまう型）の原因になります。コラーゲン分子はらせん構造を形成するために3つごとにグリシンという小さいアミノ酸が存在します。遺伝子異常により、グリシンがより大きなアミノ酸にかわるとらせん構造が保てなくなり、異常なコラーゲン分子が作られ、骨形成不全症となります。異常なコラーゲン分子の存在は、骨が折れやすいだけではなく、骨が変形しやすい原因となったり、合併症である象牙質形成不全の原因となります。

つまり、

- コラーゲン分子の不足（量的異常） —
- 青色強膜を示す骨変形の少ない軽症型、異常なコラーゲン分子の形成（量的異常） —
- 青色強膜はなく骨変形・象牙質形成不全を伴う重症型

という大まかな関係があります。

。

このⅠ型コラーゲンそのものの遺伝子異常に基づく例以外にも遺伝性を示す骨形成不全症が報告されています。

Ⅰ型コラーゲンの分子は非常に大きく、そのほぼ全長に渡って種々の異常が報告されています。遺伝子診断の進歩した現在でも日常臨床において検査室で簡便に調べることが可能な検査ではまだありません。

■分類

骨形成不全症は、個々の例により非常に重症度・合併症が異なるため、分類が有用です。

オーストラリアの研究者である Sillence（シレンス）は症状（青色強膜・骨変形の有無）から骨形成不全を4つの病型に分類しました。この分類がもっとも広く使用されています。

Ⅰ型は、青色強膜を示し、骨変形の少ない、最も軽症の型です。多くは常染色体性優性遺伝で、時に家族内に同様の患者がいます。成長障害も軽度で時には無症状で経過することもあります。

Ⅱ型は、最重症の病型です。通常、新生児期に胎内骨折、生下時骨折、呼吸不全のために死亡します。常染色体性劣性遺伝が多いとされますが遺伝性が証明されない例も多いようです。Ⅱ型はさらにレントゲンの所見（肋骨・長管骨の太さ・変

形)により A、B、C に再分類され、予後が若干異なると考えられています (ⅡA 幅広い粉々の長管骨と高度の肋骨変形: 周産期死亡、ⅡB 幅広い粉々の長管骨と肋骨の変化は軽度: 周産期死亡から数年生存例まで様々、ⅡC 細い円筒形の異型性の強い長管骨と細い変形を有する肋骨: 多くは死産、稀に周産期死亡)。Ⅱ型と考えられる症例も、時に集中治療により、乳児期に至るまで延命する場合も報告されています。

Ⅲ型は、進行性の骨変形、著明な成長障害を示す重症型です。高度の骨変形、易骨折性のため通常活動は著明に制限されます。青色強膜の合併はあっても軽度で成長と共に軽くなります。多くの例で年少時から難聴、象牙質形成不全を合併します。

Ⅳ型は、青色強膜を伴わない型で比較的軽症型とされます。骨変形・易骨折性の程度も軽度の型とされますが、症例による重症度の違いがはなはだしい型です。

I、Ⅲ、Ⅳ型はさらに歯の異常(象牙質形成不全)の有無により、さらに細かく分類されます。象牙質形成不全は特にⅢ型にほぼ必発しますが、I型、Ⅳ型については象牙質形成不全の有無により I A、I B、ⅣA、ⅣB(A:象牙質形成不全無し、B:象牙質形成不全有り)に分類されます。

病因のところでは述べたように、青色強膜の存在は I 型コラーゲンの量の減少、象牙質形成不全・骨変形は異常な I 型コラーゲンの存在を大まかに示します。

シレンスの分類は有用な分類ですが、分類が困難な例も少なくありません。青色強膜が加齢と共に白さを増して不明瞭になる症例が多いこと、骨変形の程度の評価が困難なこと等が分類が困難な原因です。

小児科、整形外科を対象にした診療中の患者の診療医師による分類は 230 例中 I 型 73 例 (32%)、Ⅱ型 4 例 (2%)、Ⅲ型 36 例 (16%)、Ⅳ型 56 例 (24%) でした。

Ⅱ型は死亡する例が多いこと、I 型は軽症で定期受診している例が少ないことなど、実際の発生頻度とは異なると考えられますが、分類不能例が 61 例 (27%) と多くの分類不能例が存在します。

Sillence 分類のまとめ

type	骨変形	青色強膜	象牙質形成不全
I A	±	+	-
I B	±	+	+
Ⅱ	++	+/-	?
Ⅲ	++	+/-	+
ⅣB	±	-	+

■臨床症状

骨形成不全症の症状は骨格系に主に認められます。I 型コラーゲンが存在する他の結合組織(皮膚、強膜、関節の靭帯)などの症状が症例によっては加えて認められます。

1)骨格系の症状

骨格系では骨折し易いこと(易骨折性)と次第に骨が変形すること(進行性の骨変形)が問題になります。

a)骨折

骨形成不全症の骨折の特徴は、

- ①微細な外力による病的な骨折が多いこと
- ②上肢・下肢の長管骨(細長い骨)の骨折が多いこと(大腿骨、上腕骨、下腿など)
- ③レントゲン上骨折が判明しない痛みだけを認めるような不全骨折が多いこと
- ④骨折後の著明な仮骨形成を認め、骨折の治療過程は短い症例が多いこと
- ⑤一方、骨折後の骨は変形をきたしやすく、遷延性の融合不全も稀ではないことなどです。

出生時の骨折

骨折は出生前、胎児期から認められます。出生前の骨折は妊娠中に超音波による四肢の変形・短縮で発見される可能性があります。レントゲン像による骨折像で出生前に診断された例もあります。生まれたあと、大腿の変形などで胎児期に骨折したことが推定される場合もあります。

出生時の骨折も多く認められ、骨形成不全症を疑われることもよくあります。出生前・出生時を含めた骨折部位は生後と同様に大腿、上腕、下腿など四肢の長管骨(細長い形の大きな骨)によくみられます。加えて、とくに出生時骨折の特異的な点は鎖骨、肋骨、頭蓋骨などに骨折が認められる点です。これらの出生前・出生時の骨折はⅡ、Ⅲ型に多く認められます。

骨折の好発部位

乳児期以後の骨折は大腿、上腕、下腿、前腕の順に多く認められます(図1)。長管骨と言われる細長い形の骨に骨折が起こりやすいわけですが、その骨の中で折れ易い部分は骨幹と呼ばれる真ん中の部分です。骨幹端の骨折・変形の多い特発性若年性骨粗鬆症、腱の付着部や成長軟骨板の乖離骨折が多く認められる被虐待児症候群などと違う点です。

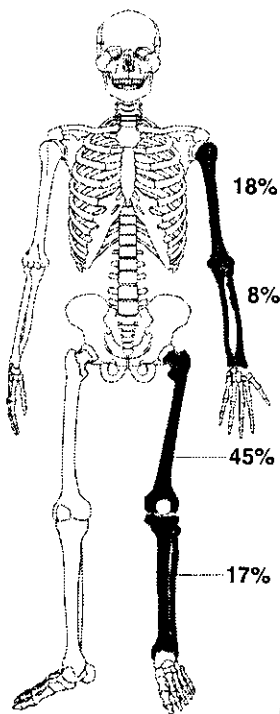


図1 生後の骨折好発部位

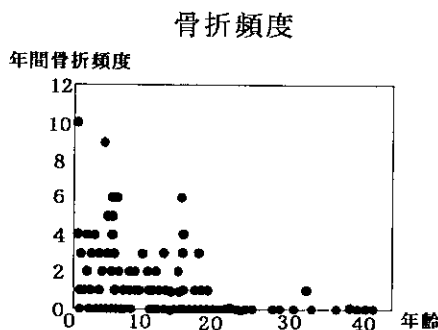


図2 過去1年間の骨折回数
骨折の回数

今回の調査では、一年間の骨折回数の調査を行いました。その結果、骨折の回数は、乳児期から小学校低学年で多発し、年間5回以上の骨折歴を認める例もありますが、加齢と共に減少する傾向が認められます。思春期に一致して10台半ばで若干増加しますがその後減少し、成人では骨折は殆ど認められなくなります(図2)。この成長に伴う骨折回数の減少はIⅢⅣ型全てに共通して見られる特徴です。

骨折の原因

骨折の原因としては、重症例では、力を入れた、びっくりしたなど、自分の筋力による骨折が容易に起こります。さらに着替え、入浴など微細な外力による骨折が多発します。しかし、調査結果では、転倒、転落などによる骨折も多数報告されています。つまり、新生児期・乳児期早期は着替え・入浴など骨折しやすい児の扱いに慣れていないための日常ケアによる骨折が好発しますが、歩行

開始以後は転倒、転落などの歩行中・運動中の事故的な原因が多く認められます。歩行開始後の転倒は頭蓋骨骨折の危険を増大させ、致命的な骨折となる可能性があるので十分注意しなければなりません(図3)。

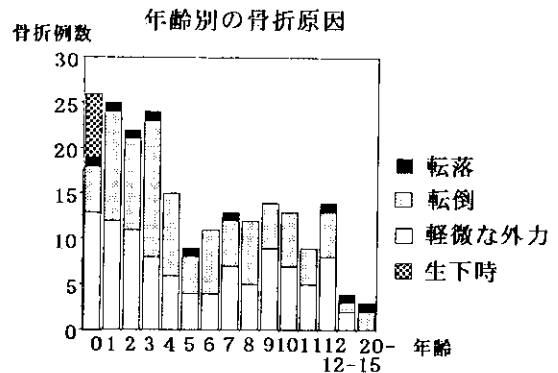


図3 骨折原因の年齢別変化
□不全骨折

不全骨折は、俗に骨にひびが入ったという状態です。痛みが続くだけで、皮下出血や発赤などの局所所見、レントゲン所見には大きな異常を認めないことがほとんどです。このような骨折を繰り返し慣れっこになっている人も時にいらっしますが、大きな骨折の前触れ(前兆)であったり、繰り返す不全骨折-骨折変形治癒により骨変形の原因となることもあり、痛みの続く部位は定期的にレントゲンなどで検査しなければなりません。

□骨折の治癒

骨折後、骨折部位は癒合し、一時的に仮骨と呼ばれる石灰化組織が形成された後に完全に治癒します。骨形成不全症では、仮骨形成はむしろ著明で、過形成を認めることもあり、時に骨から腫瘍が発生したと間違えられるほどの腫瘍ができることがあります。骨形成不全症に骨肉腫を合併したという例も報告はされていますが非常に稀な例と考えられています。骨形成不全症の骨折の治癒過程は多くは短期間です。骨折した時に過剰に長い間、安静にして動かないでいると(非働化)、健康な部分まで使わないでいるために、筋肉や骨が弱くなります。骨折をした場合も、ちゃんと癒合したことを確認して、安静期間を短縮し、早期からの理学療法が必要です

一方、治癒遷延、融合不全、偽関節をきたすこともあり注意が必要です。同じ部位の骨折を繰り返す原因にもなります。特に下肢の骨折が十分に直らないと、歩けなくなって日常生活が非常に不自由になるので注意が必要です。