

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業)
分担研究報告書

四肢形成不全の疾患概念と重症度分類法の確立に関する研究
整形外科・リハビリテーション領域からみた全国疫学調査の手法に関する検討

研究分担者	高村 和幸	福岡市立こども病院整形・脊椎外科科長
研究分担者	鬼頭 浩史	名古屋大学医学部附属病院整形外科准教授
研究分担者	高山真一郎	国立成育医療研究センター病院臓器・運動器病態外科部長
研究分担者	藤原 清香	東京大学医学部附属病院リハビリテーション部助教
研究協力者	橋本 修二	藤田保健衛生大学医学部衛生学講座教授
研究協力者	牧野 伸子	自治医科大学地域医療学センター准教授

研究要旨 本研究の目的は、四肢形成不全の疾患概念と重症度分類法の確立に向かうために行う全国疫学調査について、一次調査および二次調査の準備を行うことである。整形外科・リハビリテーション領域で四肢形成不全の診療に携わる研究者が議論を行い、対象となる疾患の再確認、調査対象の基準設定を行い、疫学の専門家の協力を得て、アンケート調査の方法を検討した。

A. 研究目的

日本国内において先天性四肢形成不全と診断される患者は、その発生率が1万人から20万人に一人とも言われる。クリアリングハウス国際モニタリングセンター日本支部の2010年のデータで1万生存出生中4.09人(指趾のみを除く)とされているが、部位別の数値を事務局に問い合わせたが回答を得られていないため、詳細な内訳は不明である。四肢形成不全は希少疾患であるため、出生時から成長に伴い継続的な対応が必要であるにも関わらず、十分な医療体制が確立されていない。今回は本邦における四肢形成不全症の疾患概念と重症度分類の確立に向かうため、全国の本疾患患者数を推定することを目的とした。

B. 研究方法

難病の患者数と臨床疫学増把握のための全国疫学調査マニュアル第二版に則って、

疫学研究班への調査協力依頼を行った。

疫学研究班の協力を得て、全国病院リストの提供を受け、これを使用した一次調査および二次調査の準備を行った。

C. 研究結果

一次調査および二次調査の研究計画書の作成に今年度は留まった。調査対象診療科として、小児科、整形外科、形成外科を選定した。また、日本小児総合医療施設協議会加入の34施設、全国肢体不自由児施設運営協議会加入の60施設を特定階層病院とした。疫学研究班より提供された全国病院リストを用い、特定階層病院と大学附属病院を除外して調査対象医療機関の層化無作為抽出を行った。調査対象期間を2014年1月1日より2015年12月31日とし、この2年間における四肢形成不全の新規発生率を見ることを目的に、年次別の新規患者数の調査を実施する。

D . 考察

平成 28 年度に一次調査および二次調査を実施する。一次調査においては、小児科 813 施設、整形外科 996 施設、形成外科 473 施設に対して調査を実施する。新規患者のいる施設に対して二次調査を行い、その結果を集計・分析する。これにより四肢形成不全の本邦における発生率を疾患別に明らかにできる見込みである。

E . 結論

難病の患者数と臨床疫学増把握のための全国疫学調査マニュアル第二版に則って、一次調査および二次調査の準備を行った。

F . 健康危険情報 該当なし

G . 研究発表

1. 論文発表

- 1) Matsushita M, Kitoh H, Mishima K, Kadono I, Sugiura H, Hasegawa S, Nishida Y, Ishiguro N. Low bone mineral density in achondroplasia and hypochondroplasia. *Ped Int* 2015 Dec 30 (Epub ahead of print)
- 2) Hasegawa S, Kitoh H, Ohkawara B, Mishima K, Matsushita M, Masuda A, Ishiguro N, Ohno K. Tranilast stimulates endochondral ossification by upregulating SOX9 and RUNX2 promoters. *Biochem Biophys Res Commun* 470:356-361, 2016
- 3) Takagi T, Seki A, Mochida J, Takayama S: Congenital anomalies of the extremities occurring in siblings. *J*

Hand Surg 21(1): 49-53, 2016

- 4) 上原和美、河本嶺希、深澤聡子、橋本圭司、高山真一郎: FDT を用いた先天異常手対立再建術後の手指機能評価. *日八会誌* 8(2): 1-4, 2016
- 5) 藤原清香、芳賀信彦: 小児の骨関節疾患のリハビリテーションと装具. *日本義肢装具学会誌* 31: 215-221, 2015

2. 学会発表

- 1) 松下雅樹、鬼頭浩史、三島健一、門野泉、杉浦洋、長谷川幸、北村暁子、石黒直樹. 軟骨無形成症では骨密度が低下する. 第 26 回日本小児整形外科学会, 2015.12.4-5, 岐阜
- 2) 松下雅樹、鬼頭浩史、三島健一、杉浦洋、長谷川幸、北村暁子、西田佳弘、石黒直樹、大野欽司. 軟骨無形成症における根本的治療薬の開発. 第 27 回日本整形外科学会骨系統疾患研究会, 2015.12.5, 岐阜
- 3) 松下雅樹、鬼頭浩史、三島健一、西田佳弘、石黒直樹、大野欽司. Meclozine は FGFR3 シグナルを抑制し軟骨無形成症における低身長を改善しうる. 第 29 回日本軟骨代謝学会, 2016.2.19-20, 広島
- 4) 藤原清香、野口智子、奈良篤史、柴田晃希、越前谷務、真野浩志、岡田慶太、芳賀信彦: 先天性片側上肢形成不全児の義手の適応についての検討. 第 26 回日本小児整形外科学会学術大会, 2015.12.4-5, 岐阜
- 5) 藤原清香、柴田晃希、野口智子、梅崎成子、奈良篤史、真野浩志、芳賀信彦: 先天性片側上肢形成不全児のスポーツ参加を目指した受動義手・運動用デバイスの

活用．第 25 回日本障害者スポーツ学会，
2016.3.26，新潟

H．知的財産権の出願・登録状況
該当なし