

# . 分担研究報告書

## 厚生労働科学研究費補助金

### 難治性疾患等政策（難治性疾患政策研究事業） 分担研究報告書

## 骨系統疾患国際分類の改定に対応した疾患整理

研究分担者 室月 淳

2015年版骨系統疾患国際分類の和訳病名を確定するために、日本産科婦人科学会、日本整形外科学会、日本小児科学会の3者でワーキンググループを立上げて議論と作業を進めた。基本的には前回（2010年）分類の和訳方針を踏襲し、直訳を原則とし、また従来の和訳病名を参考とした。しかし従来の和訳病名のなかで、産科および新生児科の診療現場において病名告知後の両親の児の受容に影響を及ぼす可能性がある“lethal”という語について、表現の一貫性も考慮して「重症」と翻訳し、訳注を追加する方針となった。これにより「低ホスファターゼ症周産期致死型」は「低ホスファターゼ症周産期重症型」に変更された。

#### A．研究目的

日本産科婦人科学会、日本整形外科学会、日本小児科学会の関連3学会のコンセンサスを経て、2015年版骨系統疾患国際分類（Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2015 Revision）の正式日本語病名の作成する。

#### B．研究方法

2016年6月に Sheila Unger（2015年版国際分類の last author）より和訳の承諾を得たのち、日本産科婦人科学会、日本整形外科学会、日本小児科学会より和訳ワーキンググループに参加する会員の推薦を依頼し

た。2016年7月にワーキンググループの会合をおこない、その後はEメールにて議論と作業を進めた。

作業は以下の基本方針に基づいて行われた。すなわち前回（2010年）分類の和訳方針を確認し、基本的にそれを踏襲する。また直訳を原則とすること、従来の和訳病名を参考とすることである。今回の国際分類で新規に追加された疾患名についてあらたに和訳作業をおこなった。さらに従来の版における骨系統疾患の日本語病名のなかで、産科および新生児科の診療現場において臨床上に問題をおこしたり、医師間あるいは医師患者間でコミュニケーションに齟齬を

きたしているものを検討した。病名について適切ないいかえが可能であればそれを正式病名に採用とすることにした。(倫理面への配慮)

近年の病名呼称の考えかたにそって、malformation を「奇形」ではなく「形態異常」、anomaly を「奇形」ではなく「異常」と訳すことにした。

### C. 研究結果

2015 年版国際分類には 42 グループ 436 疾患がおさめられており、2010 年版の 40 グループ 456 疾患より若干の減少を生じている。新規の疾患が加えられたが、同時に表現型から区別のつかない疾患群を単一グループに集約したために総疾患数は減少した。

“Hypophosphatasia, perinatal lethal, infantile and juvenile” について、酵素補充療法製剤が実用化されてその予後が劇的に改善し、“lethal” を必ずしも「致死性」とよべなくなっているためことが問題提起された。「致死性」という名称はほかの疾患でも散見され、産科的、新生児科的には病名告知後の両親の児の受容に影響を及ぼす可能性があることがあわせて指摘された。これをふまえて、表現の一貫性も考慮して“lethal” という英語表現を「重症」と翻訳し、訳注を追加する方針となった。この結果、同表現が用いられている 7 か所について「重症」と翻訳した。

また“Hypophosphatasia” の日本語表記につき、「整形外科学用語集」(フォスファターゼ)と「日本医学会医学用語集」「小児科用語集」「産科婦人科用語集・用語解説集」(ホスファターゼ症)に相違があること

が判明した。ワーキンググループ内では日本医学会用語集の表記に統一すべき意見で、日本整形外科学会の上承を得たうえで、“phosphatase” を「ホスファターゼ」と和訳した。

### D. 考察

骨系統疾患には数多くの疾患が含まれ、その表現型や原因遺伝子は多様である。これら多くの疾患を整理し分類する目的で、1969 年に専門家が討議してはじめて国際分類が発表された。その後数年おきに国際分類が改訂され、前回の 2010 年の国際分類では、疾患数が 456 にのぼった。日本整形外科学会骨系統疾患委員会では 1983 年版の国際分類から和訳作業をつづけ、そのつど日本整形外科学会誌に公表してきた。

しかしこういった和文病名のなかには臨床的に不適切なものがあることがわかっている。たとえば「致死性骨異形成症」については、厚生労働省澤井班が 2011 年に発表した全国調査で 1 年以上の生存率が 3 割以上あったほか、20 年以上の生存例も判明した。医師や病気の子をもつ親が病名の変更を求めている例が複数あった。そういったいくつかの問題があったため、2010 年国際分類の和訳ワーキンググループに、はじめて日本小児科医学会、日本産科婦人科学会(室月淳)から推薦されたメンバーが参加して和訳作業に従事することになった。そこでは懸案だった thanatophoric dysplasia の和訳病名が、「致死性骨異形成症」から「タナトフォリック骨異形成症」に変更されることになった。

そのときに「低ホスファターゼ症周産期致死型」の名称も議論となりながら、次回

改訂時に再検討と先送りになった "lethal" の英語訳について、今回の改訂で「重症型」という和訳に変更された。あわせて同表現が用いられているほかの7か所についても「重症」で統一された。これで産科・新生児側の当初からの要望はほぼ実現したことになり、骨系統疾患和訳プロジェクトはわれわれにとって非常に有意義な作業であったと結論できた。

#### E. 結論

産科的、新生児科的には病名告知後の両親の児の受容に影響を及ぼす可能性がある "lethal" という名称は、すべて「重症」という訳語となり、低ホスファターゼ症周産期致死型も低ホスファターゼ症周産期重症型に改訂された。また "Hypophosphatasia" の日本語表記に学会間で相違が認められたため、今回「ホスファターゼ症」に統一された。

#### F. 健康危険情報

(分担研究報告書には記入せずに、総括研究報告書にまとめて記入)

なし

#### G. 研究発表

##### 1. 論文発表

小崎慶介, 北野利夫, 鬼頭浩史, 中島康晴, 北中幸子, 室月淳, 西村玄, 芳賀信彦: 2015年版骨系統疾患国際分類の和訳. 日本整形外科学会誌 91;462-505, 2017

室月淳: 出生前診断は周産期医療をどのようにかえたか - 骨系統疾患を例として. 日本周産期・新生児医学会雑誌 53;452, 2017

室月淳: 胎児骨系統疾患の遺伝診療. 産科と婦人科 84:29-34, 2017

和形麻衣子, 室本仁, 原田文, 室月淳, 金川武司, 西村玄, 八重樫伸生: Pallister-Killian 症候群の2例のX線所見の検討. 日本周産期・新生児医学会雑誌 52:659, 2016

Takahashi Y, Sawai H, Murotsuki J, Satoh S, Yamada T, Hayakawa H, Kouduma Y, Sase M, Watanabe A, Miyazaki O, Nishimura G: Parental serum alkaline phosphatase activity as an auxiliary tool for prenatal diagnosis of hypophosphatasia. Prenat Diagn 2017;37:491-496

Kusano C, Takagi M, Hori N, Murotsuki J, Nishimura G, Hasegawa T: A novel mutation in the C-propeptide of COL2A1 causes atypical spondyloepiphyseal dysplasia congenita. Hum Genome Var. 2017 Mar 2;4:17003

Saito T, Nagasaki K, Nishimura G, Wada M, Nyuzuki H, Takagi M, Hasegawa T, Amano N, Murotsuki J, Sawai H, Yamada T, Sato S, Saitoh A; Criteria for radiologic diagnosis of hypochondroplasia in neonates. Pediatr Radiol 2016;46:513-8

##### 2. 書籍

なし

##### 3. 学会発表 主なもの 10 演題程度

H. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む。)

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし

