

## 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）総合研究報告書 分担研究報告

## 2015年版骨系統疾患国際分類の和訳

研究分担者 芳賀 信彦

2015年版骨系統疾患国際分類の和訳に関する検討経過を振り返った。関連3学会から構成されるWGで検討した結果、治療薬が保険適応となった低ホスファターゼ症に関する議論をきっかけに、“lethal”という英語表現を「重症」と翻訳する方針となった。

### A．研究目的

骨系統疾患には数多くの疾患が含まれ、その表現型、病態は多様である。これら多くの疾患を整理する目的で、1969年に世界各国の専門家が集まり命名法、分類に関する話し合いが行われ、公表された。以後新しい疾患が加わり、また病態が解明されるに従い数回の改定を重ね、前回2010年の分類では疾患数は456に上った。一方、日本整形外科学会（日整会）の骨系統疾患委員会（2007年より身障福祉・義肢装具等委員会と統合し小児整形外科委員会に改組）では1983年版の国際分類から和訳作業を続け、2006年版の和訳は日整会誌、日本小児科学会雑誌に報告した。2010年版国際分類は2011年に公表されたが、それまでの間に産科医療の進歩により骨系統疾患の出生前診断が広く行われるようになってきたこと、また小児医療の進歩により全身管理を含めた小児科医による骨系統疾患の診療の幅が広がってきたことから、2010年版国際分類の和訳作業に際しては日整会小児整形外科委員会のもとに骨系統疾患国際分類和訳作業ワーキンググループ（WG）を立ち上げ、日本産科婦人科学会、日本小児科学会からもメンバーを推薦していただいた。本研究の目的は、2015年に改訂された骨系統疾患国際分類（Bonafe L, Cormier-Daire V, Hall C, et al: Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2015 revision. Am J Med Genet A 2015; 167A (12),

2869-92）の和訳作業の経過を報告し、特に胎児・新生児期に診断のつくことが多い疾患の分類と和訳に関する検討経過を明らかにすることである。

### B．研究方法

平成28年7月に開催された第1回WG会合の記録、ならびにその後のメール審議の経過を振り返った。

（倫理面への配慮）

本研究は患者の臨床情報を扱わない研究であり、倫理委員会への申請等は不要である。

### C．研究結果

2015年版国際分類には42グループ436疾患が収められており、2010年版の40グループ456疾患からグループ数が増加し疾患数は減少している。対象疾患の考え方は2010年版と同じである。全体で364の遺伝子との関連が明らかになっており、これは2010年版の226から大きく増えている。グループに関しては、2010年版分類にあった短肋骨異形成症（多指症を伴う/伴わない）グループは、大きな骨変化を伴う織毛異常症グループに名称変更された。短指症の疾患数と複雑性が増大したことにより、短指症（骨外形態異常を伴わない）グループと短指症（骨外形態異常を伴う）グループに分割され、欠指は独立したグループとなった。

和訳作業を行うことに関しては、2015年版国際分類の責任著者である Sheila Unger より電子メールで了解を得た。その後日本産科婦人科学会、日本小児科学会に協力を呼びかけて WG に参加する会員の推薦を受け、6名のメンバー、2名のアドバイザーから構成される WG を立ち上げた。芳賀は本 WG にアドバイザーとして参加した。

平成 28 年 7 月に第 1 回 WG 会合が行われ、その後はメールを用いて作業を進められた。この中でまず、基本的に 2006 年版までの和訳作業の方針を踏襲することとした。これを箇条書きにすると以下ようになる。

直訳を心掛ける。

日整会用語集に従うが、小児科用語集（日本小児科学会）、日本医学会医学用語辞典（日本医学会）等も参考にする。

dysplasia の和訳については、Stickler 骨異形成症のように Stickler 異形成症とすると骨疾患であることが分からなくなる場合には「骨異形成症」とし、多発性骨端異形成症のように骨疾患であることが明らかな場合には「異形成症」とする。

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。

polydactyly など手指と足趾を合わせて指す用語の場合、日整会用語集のように「多指（趾）症」とせず「多指症」と訳す。

人名の表記は原文のままとする。

以上に加えて、2010 年版の和訳作業における議論に従い、従来致死性・重症とされていた疾患の和訳について、thanatophoric dysplasia については「タナトフォリック骨異形成症」の和訳を当てはめる方針を踏襲した。一方で、乳児期までに重篤な経過をとる疾患名の中にある lethal については、2010 年度版では純粋な英単語であるとの認識から「致死性」の訳語を残すことにしたが、今回は“Hypophosphatasia, perinatal lethal, infantile and juvenile”について、治療薬も利用可能となっており半数程度救命可能となってきたことから、必ずしも“lethal”を「致死性」とは呼べなくなってきたとの指摘があった。そこで表現の一貫性も考慮して他の疾患を含めて“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り、この結果同表現が用いられている 7 カ所について「重症」と翻訳した。なお“phosphatase”の日本語表記につき「整形外科学用語集」（ホスファターゼ）と「日本医学会医学用語辞典」・「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）に相違があるとの指摘が複数の委員よりあり、WG 内では日本医学会の表記に統一すべきとの意見となったため、日整会学術用語委員会に諮った上で、“phosphatase”を「ホスファターゼ」と翻訳した。

また、2006 年版まで窒息性胸郭異形成症と訳し

ていた asphyxiating thoracic dysplasia については、「窒息性」という言葉の持つイメージを考慮し、2010 年版では「呼吸不全性胸郭異形成症」の訳語を当てはめることにし、一方でやはり古代ギリシア語を語源とする言葉が用いられている疾患、例えば diastrophic dysplasia（捻曲性骨異形成症）や metatropic dysplasia（変容性骨異形成症）については、和文の疾患名になじみが深いことから訳語を変更しなかった。2015 年版でもこの方針を踏襲した。

以上の方針に従い最終決定した和訳は、日整会誌に報告された（日本整形外科学会小児整形外科委員会、骨系統疾患国際分類和訳作業 WG、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。日整会誌 91(7): 462-505, 2017）。

#### D．考察

今回の和訳作業は、前回に引き続き日整会、日本産科婦人科学会、日本小児科学会のメンバーから構成される WG で行った。これにより、関連領域のコンセンサスを得た形で、順調に作業を行うことができた。中でも治療薬が保険適応となった低ホスファターゼ症に関する議論をきっかけに、“lethal”という英語表現を「重症」と翻訳する方針となり、これは前回 2010 年版における、「致死性骨異形成症」から「タナトフォリック骨異形成症」、「窒息性胸郭異形成症」から「呼吸不全性胸郭異形成症」への変更を引き続き、学術的な意義のみならず、社会的なインパクトも大きいものと考えられる。

#### E．結論

2015 年版骨系統疾患国際分類の和訳に関する検討経過を報告した。この中で、治療薬が保険適応となった低ホスファターゼ症に関する議論をきっかけに、“lethal”という英語表現を「重症」と翻訳する方針となった。

#### 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）

該当なし

#### G．研究発表

##### 1. 論文発表

（発表者氏名、論文タイトル名、発表誌名、巻号、ページ、出版年）主なもの 10 編程度

- 1) 日本整形外科学会小児整形外科委員会、骨系統疾患国際分類和訳作業 WG、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. 日整会誌 91(7): 462-505, 2017

- 2) 芳賀信彦: 骨系統疾患と装具. Monthly Book Orthopaedics 30(6) (治療効率をあげる運動器装具療法のコツ): 69-73, 2017
- 3) Di Rocco M, Baujat G, Bertamino M, Brown M, De Cunto CL, Delai PLR, Eekhoff EMW, Haga N, Hsiao E, Keen R, Morhart R, Pignolo RJ, Kaplan FS: International physician survey on management of FOP: a modified Delphi study. Orphanet J Rare Dis. 12(1): 110, 2017
- 4) Nakahara Y, Kitoh H, Nakashima Y, Toguchida J, Haga N: The longitudinal study of activities of daily living and quality of life in Japanese patients with fibrodysplasia ossificans progressiva. Disabil Rehabil, 2017 Nov 16:1-6 [Epub ahead of print]
- 5) Tanaka T, Ito H, Oshima H, Haga N, Tanaka S: Total hip arthroplasty in a patient with oto-spondylo-megaepiphyseal dysplasia, planned by threedimensional motion-analyses and full-scale three-dimensional plaster model of bones. Case Reports in Orthopedics, Volume 2018 (2018), Article ID 8384079, 5 pages

## 2. 書籍

(著者氏名、論文タイトル名、書籍全体の編集者名、書籍名、出版社名、出版地、出版年、ページ) 主なもの 10 編程度  
該当なし

## 3. 学会発表 主なもの 10 演題程度

- 1) 藤原清香、真野浩志、芳賀信彦: 先天性上肢欠損乳児に対する義手処方経験. 第 66 回日本リハビリテーション医学会関東地方会, 2017.3.25, 東京
- 2) 松下雅樹、鬼頭浩史、三島健一、門野泉、山

下暁士、杉浦洋、北村暁子、大園恵一、芳賀信彦、石黒直樹: SF-36 を用いた軟骨無形成症患者の QOL に関する調査. 第 90 回日本整形外科学会学術総会, 2017.5.18-21, 仙台

- 3) 中原康雄、芳賀信彦: 進行性骨化性繊維異形成症患者における ADL・QOL の経時的評価. 第 54 回日本リハビリテーション医学会学術集会, 2017.6.8-10, 岡山
- 4) 藤原清香、芳賀信彦: 小児の義手の適応とリハビリテーションの実際. 第 54 回日本リハビリテーション医学会学術集会, 2017.6.8-10, 岡山
- 5) 真野浩志、藤原清香、野口智子、奈良篤史、柴田晃希、越前谷務、山口杏、矢吹さゆみ、芳賀信彦: 先天性上肢切断・形成不全児における義手導入および使用訓練による適応行動の変化. 第 33 回日本義肢装具学会学術大会, 2017.10.8-9, 東京
- 6) 藤原清香、真野浩志、高村和幸、鬼頭浩史、高山真一郎、芳賀信彦: 義手の適応がある先天性上肢形成不全児の推計患者数: 四肢形成不全の全国疫学調査結果から. 第 28 回日本小児整形外科学会学術集会, 2017.12.7-8, 東京
- 7) 岡田慶太、小崎慶介、芳賀信彦、田中栄: 大腿骨偽関節の治療を行った骨形成不全症の 1 例. 第 29 回日本整形外科学会骨系統疾患研究会, 2017.12.9, 東京

H. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む。)

1. 特許取得  
該当なし

2. 実用新案登録  
該当なし

3. その他  
該当なし