

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）

分担研究報告書

新骨系統疾患国際分類 2019 の概要と和訳作業に関する検討

研究分担者 芳賀 信彦

研究要旨

過去の骨系統疾患国際分類とその和訳作業を振り返り、第 10 版に相当する 2019 年版国際分類の和訳作業について検討した。和訳作業は 1983 年版から行われ、2020 年版からは日本小児科学会、日本産科婦人科学会の協力を得て日本整形外科学会・小児整形外科委員会が中心に行い、2019 年度版もその体制を維持するこれにより、関連領域の診療実態に基づく検討が行われ、コンセンサスを得る形で適切な和訳が完成すると考える。

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 2015 年の分類では疾患数は 436 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、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頂き作業を行い、2015 年版国際分類でも同様の作業を行った。本研究の目的は、2019 年に改訂された骨系統疾患国際分類（Mortier GR, Cohn DH, Cormier-Daire V, et al: Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2019 revision. Am J Med Genet A 2019）の和訳作業について検討することである。

B．研究方法

過去の骨系統疾患国際分類とその和訳作業を振り返り、2019年版国際分類の和訳作業について検討した。

（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

過去の骨系統疾患国際分類の発表年、タイトル、疾患数等を表に示す。当初は nomenclature（命名法）や classification（分類）というタイトルであったが、2001年版より nosology and classification となっている。Nosology とは疾病分類学などと訳される言葉で、2016年版の論文中には、「臨床像、X線像、遺伝形式、そして多くの疾患で molecular basis に関するデータが豊富に入手できるようになり、nomenclature name の決定および個々の疾患の classification は、今や nosology と呼ばれるべきである。」と記載されている。

和訳作業は、1989年に日本整形外科学会に「骨系統疾患委員会」が設立されたことを発端とする。同委員会の目的として、全国登録制度の確立、疾患の命名の整理、研究会の開催、が掲げられ、1983年版国際分類の和訳を、日整会学術用語委員会、日本先天異常学会と連携して行った。その後、国際分類が改訂される度に同委員会（2007年からは小児整形外科委員会）による和訳作業が行われきた。2010年版分類の和訳作

業からは日本小児科学会、日本産科婦人科学会の協力を得るようになっていた。両学会の協力により、2010年版では thanatophoric dysplasia の和訳が「致死性骨異形成症」から「タナトフォリック骨異形成症」へ、asphyxiating thoracic

dysplasia の和訳が「窒息性胸郭異形成症」から「呼吸不全性胸郭異形成症」へ変更となった。更に2015年版では lethal の和訳を「致死性」から「重症」に変更した。これらの変更には、重症骨系統疾患に対する出生前診断、新生児期管理が向上し、早期診断から長期生存例が増加してきたことが影響している。

2019年版国際分類には42グループ461疾患が収められ、うち425疾患（92%）で437の遺伝子変異が判明している。2015年版では42グループ436疾患、うち385疾患（88%）で364の遺伝子変異が判明していたと比較すると、疾患の整理により疾患数は減少し、遺伝子の解明が進んだことになる。2つの疾患グループで名称の変更があり、Group 18の名称を“Campomelic dysplasia and related disorders”から“Bent bone dysplasia group”に、Group 19の名称を“Slender bone dysplasia group”から“Primordial dwarfism and slender bones group”に変更している。

和訳作業については、2010年版以降の手法を踏襲し、日本整形外科学会の小児整形外科委員会の中で、日本小児科学会、日本産科婦人科学会から推薦されたメンバーに入っただき、更にアドバイザーとして放射線科医に入っただきことになっている。

年	タイトル	疾患数	備考
1 1969	Nomenclature for the Constitutional (Intrinsic) Diseases of Bone	129疾患+α	1疾患1名称
2 1977	International Nomenclature of Constitutional Diseases of Bone	139疾患+α	"dwarfism"の廃止 原発性成長障害の削除
3 1983	International Nomenclature of Constitutional Diseases of Bones	169疾患+α	骨異常を伴う症候群の 追加
4 1991	International Classification of Osteochondrodysplasia	約170疾患	X線に基づくグループ分類 異骨症の削除
5 1997	International Nomenclature and Classification of the Osteochondrodysplasias (1997)	32グループ 約230	遺伝子・タンパク異常 による整理
6 2001	International Nosology and Classification of Constitutional Disorders of Bone (2001)	36グループ 約290疾患	chromosomal locusの 明らかな異骨症の追加
7 2006	Nosology and Classification of Genetic Skeletal Disorders: 2006 Revision	37グループ 372疾患	異骨症や骨病変を持つ 症候群を広く含める
8 2010	Nosology and Classification of Genetic Skeletal Disorders: 2010 Revision	40グループ 456疾患	骨形成不全症分類の整 理
9 2015	Nosology and Classification of Genetic Skeletal Disorders: 2015 Revision	42グループ 436疾患	
10 2019	Nosology and Classification of Genetic Skeletal Disorders: 2019 Revision	42グループ 461疾患	

D．考察

骨系統疾患の診療は、かつての診断中心から、正確な診断に基づく治療法の選択、更には成人後の生活を見据えたフォローアップ、と変化してきている。診断は出生前から行われる機会が多くなり、産科医、新生児科医の関与が不可欠である。

2019年版国際分類の和訳作業は、前回に引き続き日本整形外科学会、日本小児科学会、日本産科婦人科学会のメンバーから構成され、放射線科医のサポートも受ける集団で行う。これにより、関連領域の診療実態に基づく検討が行われ、コンセンサスを得る形で適切な和訳が完成すると考える。

E．結論

過去の骨系統疾患国際分類とその和訳作業を振り返り、2019年版国際分類の和訳作業について検討した。国際分類は50年にわたる歴史を持ち、今回の2019年版は第10版に相当する。この間、疾患数の増加だけでなく、病態に基づいた分類に変更されてきた。和訳作業は1983年版から行われ、2020年版からは日本小児科学会、日本産科婦人科学会の協力を得て日本整形外科学会の小児整形外科委員会が中心となって行っており、2019年度版もその体制を維持する

予定である。これにより、関連領域の診療実態に基づく検討が行われ、コンセンサスを得る形で適切な和訳が完成すると考える。

F．健康危険情報

該当なし

G．研究発表

1. 論文発表

芳賀信彦：小児骨系統疾患・全身疾患の診かた. *Loco Cure* 5(3) (特集：小児運動器疾患の診かた)：232-236, 2019.8

芳賀信彦：骨関節疾患の移行期医療. *J Clin Rehabil* 28 (特集・小児慢性疾患の移行期医療とリハビリテーション)：1274-1279, 2019.12

Matsushita M, Kitoh H, Mishima K, Yamashita S, Haga N, Fujiwara S, Ozono K, Kubota T, Kitaoka T, Ishiguro N: Physical, mental and social problems of adolescent and adult patients with achondroplasia. *Calc Tissue Int* 104(4): 364-372, 2019

2. 学会発表

芳賀信彦：成人後を見据えた小児骨系統疾患の診療. 第92回日本整形外科学会学術総会(教育研修講演), 2019.5.11, 横浜

芳賀信彦：成人骨系統疾患患者の下肢障害と治療(シンポジウム「骨系統疾患に対する成人以降の整形外科治療」). 第92回日本整形外科学会学術総会, 2019.5.9-12, 横浜

芳賀信彦：成人骨形成不全症患者の運動器障害と診療（シンポジウム「それぞれの立場からみた人生と遺伝との関わりを考える～骨形成不全症から～」）．臨床遺伝 2019（第 43 回日本遺伝カウンセリング学会・第 26 回日本遺伝子診療学会 合同学術集会）、2019.8.2-4、札幌

1. 特許取得
該当なし
2. 実用新案登録
該当なし

松下雅樹、鬼頭浩史、三島健一、山下暁士、芳賀信彦、藤原清香、大藪恵一、窪田拓生、北岡太一、石黒直樹：思春期以降の QOL からみた軟骨無形成症患者の治療目標．第 92 回日本整形外科学会学術総会，2019.5.9-12，横浜

岡田慶太、芳賀信彦、田中栄：股関節脱臼と膝関節脱臼を同時に整復した Larsen 症候群の一例．第 58 回日本小児股関節研究会，2019.6.28-29，長崎

安心院朗子、松下雅樹、三島健一、石黒直樹、芳賀信彦、藤原清香、大藪恵一、鬼頭浩史：成人期の軟骨無（低）形成症患者が日常生活で困っていること - アンケート調査における自由記述の分析 - ．第 30 回日本小児整形外科学会学術集会，2019.11.21-23，大阪

松下雅樹、三島健一、長田侃、神谷康成、芳賀信彦、藤原清香、大藪恵一、石黒直樹、鬼頭浩史：骨形成不全症患者の骨折の特徴および疾患特異的合併症と QOL の検討．第 30 回日本小児整形外科学会学術集会，2019.11.21-23，大阪

H．知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）