

成人骨系統疾患患者の生活自立と日本の福祉制度に関する調査研究  
研究分担者 芳賀信彦 国立障害者リハビリテーションセンター 自立支援局長

研究要旨：成人骨系統疾患患者の生活自立に対して日本の福祉制度がどのように寄与できるかを知る目的で、障害者総合支援法の対象疾病と、国際分類に基づく骨系統疾患の関係性を調査した。現時点で障害者総合支援法の対象となっている366疾病のうち28疾病が骨系統疾患国際分類に記載されており、それは骨系統疾患国際分類に記載されている全461疾患のうち108疾患に相当していた。疾病の予後に関する記載は様々であった。障害の内容については、運動器障害だけでなく、眼症状や聴覚障害、精神発達障害を示す疾病が一定数あった。疫学に関しては記載法が疾病により一定していないが、国内患者数の幅は広く、全体の患者数は40,000～50,000人程度と考えた。

#### A. 研究目的

小児期の医学的管理の進歩などにより、多くの骨系統疾患患者の生命予後が改善している。そのため、成人期のQOL向上が骨系統疾患に対する医療・福祉の目的の一つとなっており、その中に生活自立が占める役割は大きい。

患者数が比較的多い成人骨系統疾患患者の生活について、就労や教育、QOLに関して近年報告されてきている。軟骨無形成症では海外より、米国の患者の就学年数は同性の同胞と差がなく、女性患者は同胞の非罹患女性より職業レベルが低い (Roizen E, et al: *Am J Med Genet* 1990)、米国の患者を非罹患の一度近親と比較すると、年収が少なく、大学・大学院卒が同胞と比べ少なく、また結婚の割合が少ない (Gollust SE, et al: *Am J Med Genet A* 2003)、患者のQOLは身体面・精神面とも一般集団に比べ低く、社会参加のため職場や自宅や自動車の改造を考慮すべきである (Savarayan R, et al: *Nat Rev Endocrinol* 2022)、などの報告がある。日本では、10-67歳の患者184名を対象にSF-36により包括的QOLを評価し、身体的側面のスコアは全年代で標準値より低く、年齢が高いほど低下するが、精神的側面は標準値と同等であり、また身体的側面のスコアは身長140cm未満で標準値より低いが、140cm以上では同等である (Matsushita M, et al: *Calcif Tissue Int* 2019)、20歳以上の軟骨無形成症・軟骨低形成症患者567名を対象としたアンケート調査では、日常生活や移動の不自由に対しては適応できているが、仕事に限られ、継続困難には適応できていない (Ajimi A, et al: *Clin Pediatr Endocrinol* 2022)、と報告されている。また骨形成不全症に関して海外より、若年成人患者の活動性と社会参加について、I型は完全自立し、IV型では一部のみ移動と家庭生活に制限があるのに対し、III型では移動と家庭生活の制限が強く、雇用・スポーツにおける社会参加レベルが低い (Montpetit K: *J Pediatr Rehabil Med* 2011)、成人患者の多くは結婚し、子どもをもうけており、教育レベルは対照群よりも高い、ADLスコアは高いがIII型はI型、IV型と比べ低い (Wekre LL: *Disabil Rehabil* 2010)、といった報告がある。日本では、20歳以上の日本人患者40名（平均年齢37.5歳）を対象に背景、病歴、QOL(SF-36)を調査した結果、7名が高卒、6名が中卒

または専門学校、23名が大卒、3名は大学生で46%が既婚であった、精神的側面および役割/社会的側面のQOLスコアは標準値と同等で、身体的側面のQOLスコアは、身長、歯牙の異常、心肺機能低下と有意に関連し、また身体的側面のQOLスコアは、2歳未満での初回骨折、または5回以上の下肢骨折の既往があると低かった、と報告されている (Matsushita M, et al: *J Bone Miner Metab* 2020)。

このように、骨系統疾患の中で比較的患者数の多い疾患であっても、成人患者の生活が十分に自立しているとは言えない状況であり、患者数の少ない疾患に関しては実情が明らかでない。日本では障害者の支援に関して、2013年4月に障害者自立支援法に代わりを障害者総合支援法（障害者の日常生活及び社会生活を総合的に支援するための法律）が施行され、その対象になる障害の範囲は、身体障害者、知的障害者、精神障害者（発達障害者を含む）、政令で定める難病等により障害がある者で18歳以上のもの、とされている。骨系統疾患の中には難病に指定されているものがあり、対象となる難病等の障害は「継続的に日常生活又は社会生活に相当な制限を受ける程度」とされている。また障害者総合支援法が定める障害者への福祉サービスは、自立支援給付と地域生活支援事業に大きく分けられ、自立支援給付の中に、自立訓練（機能訓練・生活訓練）や就労移行支援、就労継続支援、就労定着支援、自立生活援助などが含まれている。

そこで本研究では、成人骨系統疾患患者の生活自立に対して日本の福祉制度がどのように寄与できるかを知る目的で、障害者総合支援法対象疾病と、国際分類に基づく骨系統疾患の関係性を調査した。なお、障害者総合支援法では対象「疾病」の用語を用いており、実際に関連する複数の疾患をまとめて1つの「疾病」としている場合がある。一方骨系統疾患国際分類ではdisease（和訳では「疾患」）を用いているため、本研究報告では原則として、障害者総合支援法では「疾病」、骨系統疾患国際分類では「疾患」の用語を用いることとした。但し骨系統疾患国際分類でも、一般的に1つの疾患とされているものを、病型分類により複数の疾患としている場合もあり、これに関しては両者の関係性の調査の中で記述した。

#### B. 研究方法

2021年11月1日時点の障害者総合支援法の対象疾病(366疾病)について、難病情報センターのホームページより、疫学、予後、障害内容に関するデータを抽出した。この中から2019年版の骨系統疾患国際分類(Mortier GR, et al: *Am J Med Genet A* 2019、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ワーキンググループ: *日整会誌* 2020)に含まれる疾患を抽出し、得られたデータを処理した。

(倫理面への配慮)

本研究は、公開された情報に基づくものであり研究倫理審査の対象外であるが、関係する研究の一部は、国立障害者リハビリテーションセンター倫理審査委員会の承認を得て行った。

## C. 研究結果

### 1) 障害者総合支援法の対象疾病

2013年4月に障害者総合支援法に定める障害児・者の対象に難病等が加わり、当初は130疾病であったが、その後6回にわたる見直しを経て、対象疾患は徐々に増えてきている。最終の見直しが適応された2021年11月1日時点では、難病法(難病の患者に対する医療等に関する法律)に基づく指定難病338疾病に、障害者総合支援法独自の対象疾病29が加わり366疾病となっている(障害者総合支援法における「原発性高脂血症」は、指定難病の「家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)」と「原発性高カイトミクロン血症」を含むため、疾病数に1つの差を生じている)。

指定難病である338疾病は14の疾患群に分類されている。このうち「骨・関節疾患」には12疾病が登録され、軟骨無形成症、骨形成不全症などの骨系統疾患の他、特発性大腿骨頭壊死症、強直性脊椎炎など骨系統疾患以外の疾病も含まれている。一方で、「代謝疾患」の疾患群に含まれる大理石骨病のように、「骨・関節疾患」以外の疾患群に含まれる骨系統疾患も存在する。

### 2) 骨系統疾患国際分類に含まれる疾患

骨系統疾患の国際分類は、1969年にパリで開催された命名法に関する会議に始まる(Langer LO, Maroteaux P: *Radiology* 1971)。この分類には、骨軟骨異形成症、異骨症、特発性骨溶解症、原発性成長障害、染色体異常症、原発性代謝異常、骨格系以外の諸系統障害による二次性骨異常、の Kategorii に分けられた約130疾患が含まれていた。その後数年毎に国際分類は見直され、2019年に公表された10版目にあたる分類には42グループ461疾患が収められている。

### 3) 障害者総合支援法の対象疾病と骨系統疾患国際分類の両者に含まれる疾患

障害者総合支援法の対象疾病のうち、指定難病26疾病、障害者総合支援法独自の対象疾病(指定難病以外)2疾病が、骨系統疾患国際分類に含まれる疾患と重複していた。このうち、障害者総合支援法の対象疾病19疾病は、それぞれ骨系統疾患国際分類の1疾患と対応していた。残りの9疾病では、それぞれ骨系統疾患国際分類の2~37疾患と対応していた。このため、障害者総合支援法の対象28疾病は、骨系統疾患国際分類に含まれる108疾患と重複していたことになる。

これらの疾病の予後に関する記載は、「タナトフォリック骨異形成症の「出生後死亡することが多い」、大理石骨病の「病型により異なる」、軟骨無

形成症の「平均余命も正常」のように様々であった。障害の内容に関して、運動障害(神経の異常によるものを含む)、眼症状、聴力障害、精神発達障害(発達障害、高次脳機能障害を含む)について、症状の程度ではなく各疾患の中の頻度として◎(ほぼ全ての患者に認める)、○(多くの患者に認める)、△(認めることがある)に分類した。その結果、28疾病中、運動障害は◎16疾病○8疾病、眼症状は◎1疾病○5疾病、聴力障害は◎3疾病○4疾病、精神発達障害は◎6疾病○1疾病、であった。疫学に関しては、国内患者数、年間発症数など記載法が疾病により異なるが、国内患者数についてはタナトフォリック骨異形成症や進行性骨化性線維異形成症のように100人未満から、軟骨無形成症や骨形成不全症のように約6,000人まで幅が広がった。このため全体の患者数は算出できないが、概算で40,000~50,000人程度と考えた。

## D. 考察

今回の調査で、現時点で障害者総合支援法の対象となっている366疾病のうち28疾病が骨系統疾患国際分類に記載されていること、それは骨系統疾患国際分類に記載されている全461疾患のうち108疾患に相当すること、が明らかになった。これは国際分類に含まれる骨系統疾患でも、障害者総合支援法の対象にならないものが全体の約77%あるということを示している。但し障害者総合支援法の対象には「難病等」の他に、身体障害者、知的障害者、精神障害者が含まれており、特に身体障害者手帳を持つような障害のある骨系統疾患患者は、「難病等」に含まれない疾患であっても障害者総合支援法の対象となりうる。

28疾病の予後に関する記載は多様であり、生命予後が必ずしも良くない疾患も含まれるが、例えば「出生後死亡することが多い」と記載されているタナトフォリック骨異形成症でも、近年は成人する患者が報告されており(Ushioda M, et al: *Pediatr Int* 2022)、生活自立を目指した支援について検討する必要はあるであろう。また各疾病の障害の内容について、骨系統疾患でも運動器障害だけでなく、眼症状や聴覚障害、精神発達障害を合併する疾病が一定数あることが明らかになった。特に重複障害においては生活の自立に向けて高度なサポートを要することが多く、障害者総合支援法の制度が役立つ可能性が高い。

本研究の限界としては、障害者総合支援法の対象となっている疾病における疫学情報が不十分であり、特に重症度の関係が不明であること、また骨系統疾患国際分類の各疾患との対応が1:1ではなく、十分に結果を整理できなかつたことがある。しかし重症度を考慮しなければ少なくとも40,000~50,000人程度の骨系統疾患患者が、障害者総合支援法の適応対象となることから、実際の支援の状況やその効果について今後調査や検討を行うことで、骨系統疾患患者の生活自立に適切に寄与できると考える。

## E. 結論

成人骨系統疾患患者の生活自立に対して日本の福祉制度がどのように寄与できるかを知る目的で、障害者総合支援法の対象疾病と、国際分類に基づく骨系統疾患の間の関係性を調査した。現時点で障害者総合支援法の対象となっている366疾病の

