骨系統疾患の現実と未来を考える

~2型コラーゲン異常症の現状と課題、そして願い~

つくしの会(全国軟骨無形成症患者・家族の会) 2型コラーゲン異常症部会 部長 毛利 環

骨系統疾患

骨や軟骨の発生・発達の過程に問題が生じ、全身の骨格の 形態や構造に系統的な異常をきたす疾患の総称

■42グループ 436疾患 (国際分類2015年改訂)

2型コラーゲン異常症グループ

- ・軟骨・硝子体・内耳などをつくる元となる「2型コラーゲン」遺伝子に 変異が生じて起きる疾患
- ・常染色体優性遺伝 または 突然変異で発症
- ・同遺伝子の変異で発症する、X線所見が類似した複数疾患をまとめた疾患 概念
- ・10万人に1~2名程度出生と推定、患者数は約1500人(うち成人1000人)
- ・症状は、疾患ごとに多彩(重症度は個人差による)

2型コラーゲン異常症 個別の疾患

- ①軟骨無発生症2型
- ②扁平椎異形成症, Torrance型
- ③軟骨低発生症
- ④先天性脊椎骨端異形 成症
- ⑤脊椎骨端骨幹端異形 成症 Strudwick型

- ⑥Kniest骨異形成症
- 7脊椎末梢異形成症
- ⑧早発性関節症を伴う 軽症脊椎骨端異形成症
- ⑨中足骨短縮を伴う 脊椎骨端異形成症
- ⑩Stickler症候群1型, Stickler様症候群

2型コラーゲン異常症 疾患群の特徴

目 進行性近視 網膜剥離の場合あり

鼻 扁平な形

小顎症

■ 歯列不正 □蓋裂が多い

足 O脚・X脚に なりやすい

身長

疾患によって異なり、影響の 少ない疾患から著明な<u>低身長</u> となる疾患まで症状は多様 耳 難聴 中耳炎になりやすい

頸椎

狭窄・不安定 ズレが生じている場合が 多い

背骨 · 関節

変形、拘縮、脊柱弯曲、 神経症状、骨化遅延、 関節異常、脱臼など

*症状は疾患・重症度によって個人 差があり、全てを合併しているわけ ではありません。

治療・リハビリテーション・装具

■疾患特異的治療法はなく、対症療法のみである。

変形性関節症(特に股関節)、関節可動域制限、O脚・X脚など

手足

■新生児~成人期の長期にわたって経過観察、治療、療養が必要である。

	新生児~乳幼児期	学童期	青年期	成人期
乎吸	(重度の場合)気管切開、呼吸器管理			
耳	チュービング手 難聴⇒補聴器装	-術、言語聴覚療法 - 用・調整	>	
	口蓋裂手術、言歯科	語聴覚療法 矯正・治療	>	
目	網膜変性、網膜剥離⇒手術(場合によって繰り返す)、定期的な眼科受診 近視・乱視・弱視・白内障⇒眼鏡装用、 <mark>経過観察必要</mark>			
首	頸椎狭窄、ズレ、不安	定⇒ネックカラー装用、 ⇒整形外科的治療(§	経過観察必要 頸椎の亜脱臼の手術・固]定手術など)
背骨		窄症、脊髄症など(特 / ト装用、整形外科的治療	こ成人期以降注意) 療(手術)、車椅子生活の	場合もある

⇒理学療法・作業療法、整形外科的治療(手術)、車椅子生活の場合もある

患者会の活動

2016年6月

『**2型コラーゲン異常症部会**』を立ち上げた

約2年間の活動内容

- ①2型コラーゲン異常症についての資料を作成、チラシを作成
- ②仲間募集ポスターの病院への掲示、難病情報センター等への送付
- ③学会・ワークショップ・フォーラムに出席
- ④講演会や集いの開催
- ⑤情報提供
- ⑥小児慢性特定疾病の制度の見直し 指定難病認定に向けての要望活動
- (7)研究班の先生との協力
- ⑧アンケートによる調査を実施



現状と課題~制度~

- 小児慢性特定疾病(骨系統疾患は16疾患認定/436疾患)
 - ■2型コラーゲン異常症関連疾患は、2017年に認定された。 しかし、対象となる疾病の状態の程度が重度患者のみ。軽度~ 中等度患者の治療が制度の対象とならない。
- 指定難病(骨系統疾患は6疾患認定/436疾患)
 - ■2型コラーゲン異常症関連疾患は、第3次指定難病要望疾病として挙げられたが、認定されなかった。成人になっても通院・治療が継続され、長期療養が必要である。

<u>骨系統疾患のほとんどが先天性であり、原因も治療法も確定されていないことを考えると、この認定数は非常に少ないといわざる</u>を得ない。

現状と課題 ~医療・研究~

- 病名を診断できる医師が少なく、診断までに時間がかかる。 この疾患をトータルで診てもらえる医師が少ない。
- データが蓄積されていないので、成長後の予測がしづらい。 網膜剥離や脊椎管狭窄症など、成長途中で現れる合併症について いつも不安がある。
- 治療法がなく、根治できない。合併症への対症療法しかない。
- 複数の病院、多くの科にかかっているため、通院が大変であり、 医療費や交通費もかかる。

現状と課題~社会~

- 障害者手帳を取得できないことが多く、保護帽、眼鏡、補聴器、 車椅子等が必要であっても、自己負担が大きい。
- 幼稚園や保育園に入園するためのハードルが高い。
- 入園・入学後も環境設定など、園や学校との交渉で心理的負担 になることがある。
- 通学や通級指導教室等の付き添い、簡単には学童等に預けられ ない現状があり、母親が満足な仕事に就くのが難しい。
- 低身長で生活する上での注意点やノウハウを構築しなければならない。

骨系統疾患 患者・家族の願い

- ◆小児慢性特定疾病の制度の充実と継続
- ◆指定難病への認定 小児~成人まで切れ目ない医療施策
- ◆全国どこの病院へ行っても適切な診断・治療が受けられる体制
- ◆園や学校にスムーズに入れ、安心して通える環境
- ◆自分らしく生きられる社会