

## 軟骨異栄養症とは？

生まれつきの全身の骨の病気で、軟骨細胞の増殖・分化が障害され、骨が伸びにくくなる病気です。胴体や頭に比べて手足が短く、成長しても男の子で平均130cm、女の子で平均120cm程度の低身長となります。

手足が短いだけでなく、おでこが出ている、頭囲が大きい、三尖手(手の指を伸ばしたときに中指と薬指の間が離れている)、脊椎の変形など、この病気特有の身体の特徴がみられます(図①)。



図① 軟骨無形成症の特徴

## 軟骨無形成症と軟骨低形成症

軟骨異栄養症は次の2つに分けられます。

軟骨無形成症は、生まれてすぐに診断されることが多く、頭や顔立ち、指などに特徴的な傾向があらわれます。

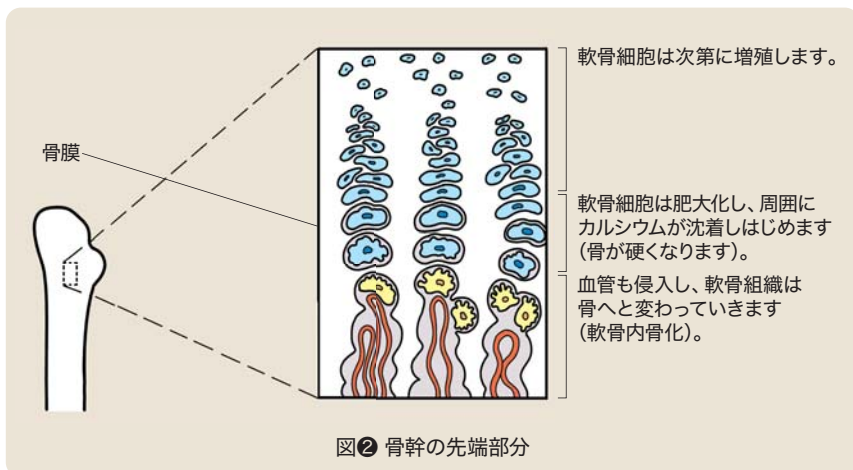
軟骨低形成症は、出生時からわかることは少なく、乳児期以降、徐々に手足が短いことが目立ち始めます。頭の骨や顔立ちに軟骨無形成症のような傾向はあらわれません。

## 頻度は？

軟骨無形成症は2万人に1人の頻度で生まれるといわれています。8割以上は突然変異によるものです。なお、両親どちらかが軟骨無形成症の場合、2分の1の確率で子どもに遺伝する可能性があります。

## 原因は？－骨の成長のしくみ－

手足の長い骨などが伸びるとき、骨の両端にある「軟骨」の部分が大きな役割を果たします。成長するときには、まず、軟骨細胞が増え、それが硬い骨に変わることによって骨が伸びるのです(図②)。



軟骨異栄養症は、軟骨細胞の成長にかかわる遺伝子の突然変異によって軟骨細胞の増殖・分化が悪くなることで起こります。この遺伝子はFGFR3(線維芽細胞増殖因子受容体3)遺伝子といいます。

## 合併症に注意

乳幼児期は体が柔らかいため、運動発達の遅れを示すようです。この時期に無理に一人座りをさせたりすると、骨の変形を招くことがあるために注意が必要です。

その後も骨が脳や脊髄を圧迫して、さまざまな症状が出ることもあるので(大孔狭窄や脊柱管狭窄といいます)、小児科の先生だけではなく、脳神経外科、整形外科、耳鼻咽喉科の先生方と協力して治療を進めることが大切です。

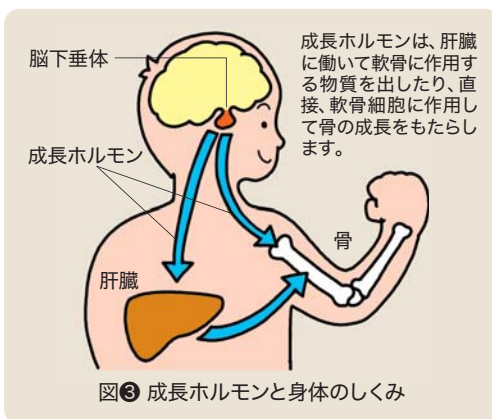
## 治療法について

低身長に対しては、3歳以降では成長ホルモン治療があり、10～16歳くらいからは骨延長術が行われることもあります。

### 成長ホルモン治療について

#### 成長ホルモンとは？

脳下垂体から分泌される成長ホルモンは、全身の細胞に働きますが、特に手足の骨端線（軟骨細胞）に働いて身長を伸ばします（図③）。



#### 軟骨異栄養症にも効くの？

軟骨異栄養症の子どもは、成長ホルモンの分泌は正常です。しかし、健全な子どもが分泌する量より多くなるように成長ホルモンを外から与えると、骨がもっと刺激されて、与えなかった場合よりも身長がよく伸びます。

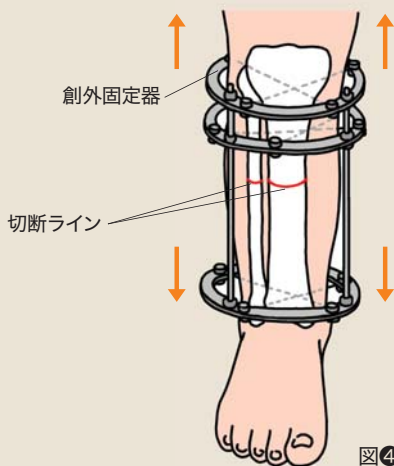
成長ホルモン治療は、胴体の長さも伸ばしますが、それよりも手足の長さを伸ばす効果が強いので、プロポーションも少しずつ改善されていきます。

### 骨延長術について

外科的な技術を用いて、手足の長骨を伸ばす方法です。骨を切って人工的な骨折をおこし、延長器（創外固定器）を装着して1日約1mmずつ伸ばしていきます。ひとつの長骨で約10cmの延長が可能ともされる方法です（図④）。

実施時期は思春期（10～16歳頃）に行われるのが一般的ですが、いろいろな考え方があり、統一した見解はありません。

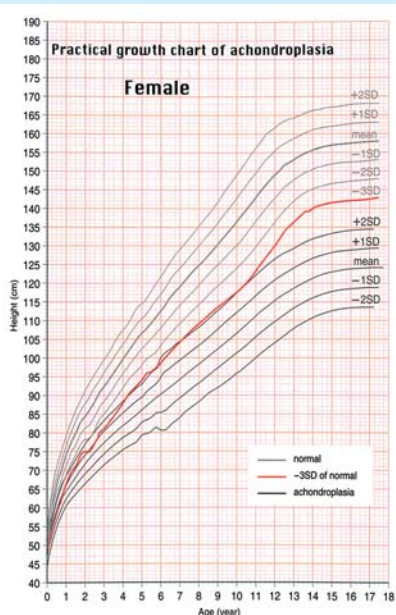
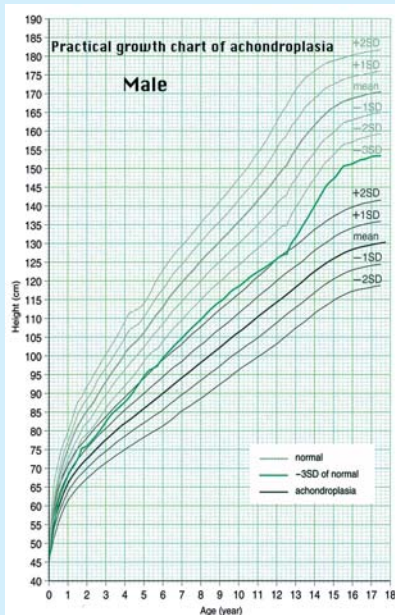
また、伸ばす長さに比例して合併症の発生頻度も高くなり、お子さんの心理的な問題も配慮する必要があるため、治療にあたっては、整形外科医・小児科医だけでなく、親子の十分な話し合いが必要でしょう。



- 1) 創外固定器により骨を固定。
- 2) 骨を切断。
- 3) 1日1mmの速度で切断部分を上げると仮骨が延長。
- 4) 骨の成熟を待ち創外固定器を外す。

図④ 骨延長術の方法

### 軟骨無形成症患者の成長曲線



立花克彦、諏訪城三、西山宗六、松田一郎：全国調査に基づいた軟骨無形成症患者の身長の見直し  
小児科診療 60:1363-1369、1997の資料より作製。

原図 作図者：立花克彦、諏訪城三 発行元：(株)診断と治療社、1997

※大きな図が必要でしたら、主治医の先生にいただください。

実際に身長の数値を成長曲線に記入してみましょう。

## 国の医療費補助制度について

### 小児慢性特定疾患治療研究事業

軟骨異栄養症は小児慢性特定疾患治療研究事業の対象疾患に指定されています。これは治療が長期間にわたり、医療費の負担も高額となることから、難病児をかかえた家族の医療費負担を軽減する費用補助の制度です。助成基準を満たせば、この疾患の治療に必要な医療費が公費で補助されます(通常、一部自己負担があります;新規18歳、継続20歳まで)。

かかりつけの医療機関または市町村の保健所にお問い合わせください。

### 身体障害者手帳

この病気の特徴である四肢が短いことや日常生活が不便というだけでは身体障害者手帳の交付を受けることはできません。しかし、四肢の短縮による筋力などの運動機能低下、あるいは合併症があると交付を受けることができる場合があります。手続きとしては、指定医師に受診し、所定の申請書に記入してもらい、各都道府県などで認定を受けます。

## 生活全般について

### ●いす・机

お子さんの体に合ったものを選ぶようにしてください。合わないものを使用すると、背骨の変形を招いたり、足をくじいたりするので、無理をしないことが大切です。



### ●トイレ/電気のスイッチ

他の人と共有して使用することが多いこれらの設備には、台などを使ってちょっとした工夫で使いやすくしましょう。また、センサーで自動点灯するライトや、おしり洗浄機能付きトイレを使用すると便利でしょう。



## ●ドア

わずかな力で簡単に開閉できる軽量ドアがあります。

## ●衣類

なるべくシンプルで飾りのない服が丈つめもしやすく、本人も脱ぎ着に便利でしょう。

## ●ランドセル

小学校低学年のうちは、肩からかけるバッグなどで登校すると、動きやすく便利です。また、軽量のランドセルも市販されています。



## ●車の運転

まず各都道府県警察にある運転適性相談窓口に行き、安全な車輛運行のために、視界や運動能力が運転可能の範囲かどうかについて確認を受けます。そして、免許取得の条件が決まれば、その条件(例えば手動運転装置のついた車輛)に合った車輛が用意されている教習所で教習を行います(本人がその条件に合った車輛を教習所に持ち込むことも可能です)。また、免許の取得時や車輛購入時に助成や免税などが行われる制度もあります。

## ●患者と親の会

同じ病気をもつ子どもの親が集まり、さまざまな情報の交換を行っている会があります。近くに会があるかどうかインターネットなどで調べて、会合などに参加すると大変参考になるでしょう。

### 【参考】

#### ・「つくしの会」軟骨無形成症患者・家族の会

1982年7月に発足、470世帯が加入する全国組織です。会員間の交流、親睦といった活動の他に、原因究明・治療法確立の推進等を行っています。

つくしの会本部事務局      Tel. Fax 089-952-0435  
E-mail [tukusi-n@alto.ocn.ne.jp](mailto:tukusi-n@alto.ocn.ne.jp)

東京支部      Tel. Fax 042-362-0023  
ホームページ <http://homepage3.nifty.com/tukushi-tokyo/index.htm>

#### ・「つくしんぼ」軟骨無形成症(軟骨異栄養症)と骨疾患低身長(小人症)の家族および患者の会

医療や福祉などさまざまな専門分野の方々との繋がりを重視し、勉強を行い、会員どうしの交流を大切に考える会です。

ホームページ <http://www.achondro.net/>

軟骨異栄養症についての詳しい情報は <http://www.club-bone.jp> をご覧ください。