

## 偽性軟骨無形成症

### 1. 疾患名ならびに病態

疾患名：

偽性軟骨無形成症

病態：

四肢短縮型の著しい低身長をきたす疾患である。軟骨を中心に腱、半月板、韌帯などの細胞外基質を構成するたんぱく質である cartilage oligomeric matrix protein(COMP)の異常により発症する。このタンパク質は Ca と結合し、1型、2型、9型コラーゲンやアグリカンなどと相互作用することで軟骨組織のコラーゲンや fibril 形成に関与すると考えられている。

### 2. 小児期における一般的な診療

主な症状：

四肢短縮型低身長を示すが、低身長は出生時には目立たず 2 歳頃に顕在化する。顔貌は正常で、知能も正常である。著しい関節弛緩性が特徴の一つであり、粗大運動発達は遅延することが予想されるがまとめた報告はない。著しい短指症も特徴の一つである。偽性軟骨無形成症における最終身長は男性で約 120cm、女性で約 116cm であり、著明な低身長となる。腰椎の前弯が強く、成長とともに脊柱側弯症を生じる事も多い。環軸椎亜脱臼を生じる事もある。また関節が非常に柔らかく、内反・外反膝や足関節内反・外反など下肢の変形を伴いやすい。骨格外の合併症がないことも特徴である。

診断の時期：

特徴的なレントゲン所見（弾丸状の指節骨を伴う著明な短指、長管骨骨幹端部の角状骨突出・骨端部の不整、胸腰椎側面像での椎体前方中央の舌状突出など）ではあるが、出生時には身長や顔貌は正常で臨床所見に乏しいことから診断が遅延しやすい。2 歳以降に低身長が顕在化し、歩容異常（動搖性歩行など）で気付かれることが多い。

治療法：

粗大運動発達が著しく遅延する場合には、理学療法を要することがある。下肢変形に対して膝装具や足底挿板による保存療法を行う。変形が強い場合は、guided growth や矯正骨切り術を行う。低身長に対しては、成長ホルモン治療は無効で適応はない。外科的には学童期以降に下肢骨の骨延長術が選択肢となるが、骨端異形成を示す疾患でありかつ関節弛緩性も強いため推奨されない。

### 3. 成人期以降も継続すべき診療

平均寿命は一般成人と同等である。著しい骨端異形成や関節弛緩性の影響から股関節や膝関節は変形性関節症を10歳代後半から20歳代の若年で発症する事が多い。上腕骨頭の変形を伴い肩関節も変形性関節症を生じやすい。最終身長は140cm未満のため、成人期のQOL（特に身体機能）やADL（車の乗り降りや階段昇降など）が低下する可能性が高い。関節障害を含めた運動器の諸問題につき、成人期以降も整形外科への定期的な外来受診が望ましい。

#### 4. 成人期の課題

##### 医学的問題：

変形性関節症などにより下肢機能が障害されて移動能力が低下しやすく、杖や車椅子が必要になることがある。これら変性疾患は加齢に伴って病状が増悪する。

変形性関節症に対しては、人工関節全置換術を検討するが、骨形態や関節弛緩性により手術が困難な事も多い。

##### 生殖の問題：

妊娠や出産は可能であるが、骨盤腔が狭いため出産は帝王切開となる。常染色体顕性遺伝疾患であり、子は罹患した親から1/2の確率で変異遺伝子を受け継ぐが、実際には散発性に突然変異として発症する事が多い。

##### 社会的問題：

早ければ青年期から加齢とともに下肢の関節症状が出現するので、就労にあたり肉体労働は避ける事が望ましい。移動能力が低下しやすいため、自動車の免許取得が推奨されるが、最終身長は140cmに満たないため、手動運転装置車への改造が必要となる場合がある。変形性関節症に対して手術加療を行う場合には、長期の療養を余儀なくされる。

#### 5. 社会支援

##### 医療費助成：

偽性軟骨無形成症は小児慢性特定疾病の医療費助成（申請は18歳未満の小児が対象、継続の場合は20歳未満まで助成対象）による医療費助成制度の対象疾患である。しかし、指定難病には認定されていない。

##### 生活支援：

身長が低いだけでなく上肢が短いことや上腕骨頭変形を伴う変形性肩関節症のために、高所のものや冷蔵庫の奥のものに手が届かない、排便の後始末が困難などの生活上の不都合が多い可能性が高く、自助具などの福祉用具が必要なことがある。

**社会支援：**

整容上の問題に起因する社会的孤立、低い自己評価、社会適応困難などに対する精神面でのサポートが望まれる。

**(参考文献)**

1. 骨系統疾患マニュアル改訂第3版
2. Bone Dysplasias: An Atlas of Genetic Disorders of Skeletal Development 4<sup>th</sup> edition.

**(文責)**

日本小児整形外科学会