

## 骨硬化性疾患

### 1. 疾患名ならびに病態

#### 疾患名：

骨硬化性疾患

#### 病態：

骨硬化性疾患は、全身性にびまん性の骨硬化性病変をきたす疾患群であり、骨硬化性骨幹端異形成症、濃化異骨症、異骨性骨硬化症、骨斑紋症、流蠟骨症、骨線状症、Pyle 病、頭蓋骨幹端異形成症、骨増殖症・高リン血症症候群、高ホスファターゼ症を伴う骨肥大症、骨硬化症、硬化性骨症、頭蓋骨幹異形成症などを含む。これら疾患群では易骨折性を認め、骨硬化性病変に伴う脳神経障害や骨髄炎を伴いやすい。

### 2. 小児期における一般的な診療

#### 主な症状：

骨脆弱性のため病的骨折を生じやすく、骨癒合は著しく遅延する。頭蓋底や顔面骨の骨肥厚により視力障害、難聴、顔面神経麻痺、大後頭孔狭窄などの脳神経圧迫症状を生じやすい。また、低身長や顔貌異常（前頭部突出、眼間解離、下顎の突出など）、閉塞性呼吸障害、歯科合併症を認めるものもある。

#### 診断の時期と検査法：

診断時期は疾患の種類や重症度によって異なる。低身長、顔貌異常、脳神経症状、病的骨折などを契機に小児期に診断される例がある一方で、X線検査にて偶然見つかるものもある（例：骨斑紋症）。X線所見としては全身性・びまん性の骨硬化像が共通して認められる。頭蓋冠、頭蓋底、顔面骨、下顎骨などに骨硬化像や骨肥厚像を認め、四肢長管骨、肋骨、鎖骨などにも骨肥厚像を認める。疾患によっては、骨幹端部のモデリング異常、末節骨の骨溶解、脊柱変形を示すこともある。

## **治療法：**

根本的な治療法は確立されておらず、種々の症状に応じての対症療法が中心となる。頭蓋底や顔面骨の肥厚に伴う脳神経障害に対しては、脳神経外科的あるいは耳鼻咽喉科的手術が行われるが、骨硬化が著しいため治療は極めて困難である。骨折治療においても同様、手術による固定材料の挿入は非常に困難である。

## **3. 成人期以降も継続すべき診療**

成人期以降の骨折は骨癒合が遷延化し、偽関節になりやすい。下顎骨骨髓炎を発症すると難治性で慢性に経過するため、口腔内衛生管理は重要である。脳神経症状の進行には注意が必要であり、進行性難聴に対しては補聴器が必要となることがある。骨痛、関節痛、筋力低下を呈する場合には、長期の薬物療法や理学療法、関節形成術などの外科的治療が必要になることがある。

## **4. 成人期の課題**

### **医学的問題：**

一般的に生命予後は良好であるが、骨硬化性病変は生涯にわたり永続する。視力、聴力障害などの脳神経症状、骨折、骨髓炎は治療抵抗性であり、加齢とともに日常生活動作（ADL）が低下することがある。高齢者では、下肢長管骨骨折や偽関節に伴う長期不動により、全身性の廃用性萎縮を来す可能性がある。

### **生殖の問題：**

疾患ごとに遺伝様式は異なるため、個別の遺伝カウンセリングが必要である。妊娠、出産は可能であるが、体格や骨盤形態によっては分娩方法の検討が必要となる。

### **社会的問題：**

易骨折性があり、骨折時の骨癒合も遷延するため、コンタクトスポーツや激しい運動は避

けるのが望ましい。骨髄炎も難治性であり、長期療養を要する場合には、就学や就労の妨げとなることがある。

## 5. 社会支援

### 医療費助成：

小児慢性特定疾病（申請対象は18歳未満の小児が対象、継続の場合は20歳未満まで助成）に認定されており、医療費助成制度の対象疾患である。一方、指定難病には認定されていないため、成人期以降は医療費助成の対象外となる。

### 生活・社会支援：

視覚障害、聴覚障害、肢体不自由を生じる可能性があり、重症度によっては身体障害者手帳の交付対象となる。交付された場合、医療費助成、補装具・住宅改修費用の助成、税制優遇、公共料金の割引、障害者雇用枠での就労などの公的福祉サービスを受けることができる。

### （参考文献）

1. 骨系統疾患マニュアル改訂第3版
2. 小児慢性特定疾病情報センターHP

### （文責）

日本小児整形外科学会