

骨形成不全症のおはなし

? 骨形成不全症ってどんな病気？

骨形成不全症は、「骨が非常にもろい」という特徴を持つ、遺伝性の病気です。1万から数万人にひとり生まれてくるといわれます。骨を形作るときの基礎になるタンパク質であるコラーゲンがうまく作れないために、正常な骨が作れなくなります。そのために骨の変形や骨折が起こりやすくなっています。このほか、目や耳、歯、皮膚などにも症状が現れます。

? どんな症状があるの？

1. 骨折しやすい

いくつかのタイプがありますが、骨がもろく、わずかな外力でも骨折してしまいます。重症の場合には、生まれる前や分娩の時に骨折が見られることも珍しくありません。

2. 骨の変形

はっきりした骨折がなくても、四肢(腕＝上肢、脚＝下肢)の変形をおこしていることがあります。また背骨にも曲がり(側弯)などの変形がみられます。

3. 目が青い

白目の部分が青く見えます。これは、目の奥の血管が透けて見えるため。(ただし正常の場合でも、子供の時には青く見えることがあります。)

4. 歯の異常

歯の色が黄色がかったり、虫歯になりやすいなど。

5. 難聴

耳の奥にある骨の変化のために、聞こえが悪くなるもの。10代後半から症状が現れることが多い。



? 治療はどうするの？

骨を強くする(骨密度を大きくする)ために、最近ではビスホスホネートという薬が使われるようになりました。幼児期には点滴を行います(ただし日本の保険では、骨形成不全症に対しての使用は、まだ正式には認められていません)。また、ある程度の年齢になれば、内服薬の選択も可能です。

筋力低下などによる運動発達の遅れに対しては、積極的なリハビリ(理学療法)を行います。四肢やからだの自発的な運動を促し、座れるようになれば今度は装具などを使って立たせる訓練を行います。体重をかけるなど、よいストレスを加えることで骨は強くなります。



腕や脚(特に脚)に骨変形があると、十分に体重がかけられなかったり、骨折をおこしやすくなったりするため、この変形を矯正するための手術を行います。多くは、変形した骨をいくつかの断片に分け、これにワイヤーを通して矯正・固定する方法をとります。骨折に対しては、ギプスや手術による治療を行います。骨形成不全症の場合は骨折後の変形の予防、再骨折の予防、ギプス期間の短縮などを考慮し、手術することが多いと思います。

難聴に対しては、機能しなくなった耳の奥の骨を、人工の骨に置き換える手術も行われます。

以上、一般的な内容をご紹介しました。

実際には、患者さんの状態により治療は異なりますので、

主治医とよく相談してください。