

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

中国で発表された進行性骨化性線維異形成症の症例報告レビューに関する研究

研究分担者 芳賀 信彦 東京大学リハビリテーション科教授
研究協力者 焦 爽 東京大学リハビリテーション科研究員

研究要旨 中国で発表された FOP の症例報告を調査し、本疾患に関する中国の症例レビューを行った。中国で発表された FOP の症例報告から得た性別、初発年齢、初発部位、初発症状といった臨床的特徴は、近年の英語の症例報告と比較して大きな差はなかった。診断が遅い傾向にあった。特徴的な症状の報告が不足していた。治療内容は時代と共に変化していた。

A. 研究目的

進行性骨化性線維異形成症 (Fibrodysplasia ossificans progressiva: FOP) は、有病率が約 200 万人に 1 人というまれな遺伝性疾患である。中国の人口は世界一であり、中国で発表された FOP の症例報告を調査・分析することにより、本疾患に関する多くの情報を得ることを目的に本研究を行った。

B. 研究方法

中国で常用される 3 種類のデータベース (CNKI, VIP, Wan Fang) を用い、FOP の症例報告を収集した。患者の性別、発症年齢、診断時年齢、初発部位と症状、変形、治療、経過観察期間、予後などを調査した。

C. 研究結果

全部で 70 の症例報告があり、86 名 (男 46 名、女 40 名) の患者情報を得た。発症年齢は 0~38 歳 (中央値 3.0 歳) で、6 歳までに 73% が発症していた。診断時年齢は 0~45 歳 (中央値 10.5 歳) であった。

初発の症状は腫脹 (59.6%)、関節可動域制限と強直 (17.5%)、疼痛 (15.7%) が、症状

の初発部位は頸部 (27.4%)、体幹 (25.0%)、頭部 (12.4%) が多かった。診断時の骨化部位は、体幹 (21.3%)、頸部 (17.8%)、肩 (17.1%) が多かった。46 名は特徴的な足の母趾の短縮、外反変形を示した。18 名患者に手の母指の短縮、外反変形を認めた。9 名は手の小指の短縮、変形を示した。31 名には脊柱変形があった。

4 名が家系例で、母と娘、父と娘がそれぞれ 1 名であった。2 名が誤診されたことがあり、診断名は 1 名が関節リウマチ、1 名が骨腫瘍であった。86 名の患者のうち 5 名に骨軟骨腫の記載があった。部位は、大腿骨内側上顆 1 名、脛骨近位内側 1 名、不明 3 名であった。

86 名中 31 名が治療を受けており、1980-1999 年に報告された 39 名のうち、24 名が治療を受け、2000-2010 年に報告された 47 名のうち、7 名が治療を受けていた。治療内容の割合は時代と共に変化していた。手術やホルモン剤が少なくなり、ビスフォスフォネートや NSAID は変化がなかった。24 名が 1 ヶ月から 19 年まで経過観察され、うち 11 名の症状が再発・悪化した。

D. 考察

中国の論文と英語の論文を比べると、性別はいずれも男女ほぼ同じであった。発症年齢が中国の論文でやや早く、診断時の年齢は遅かった。発症部位はほぼ同じであった。英語の論文と比較し、中国の論文では特徴的な変形や合併症の記載が少なかった。

FOP の Treatment Guideline をみると、奨励される治療法はほとんどないが、できるだけ外傷や手術を避けるべきと勧めている。今回中国で発表された論文の治療内容は時代と共に変化した。治療を受ける患者の比率が下がり、中でも医療的介入(筋肉注射や手術など)が異所性骨化の誘因となることもあるために、特に手術の比率が下がっていた。

E. 結論

中国で発表された FOP の症例報告から得た臨床的特徴は、近年の英語の報告と比較し症状に大きな差はなかった。診断が遅い傾向にあった。特徴的な症状の報告が不足していた。治療内容は時代と共に変化した。

F. 健康危険情報

特記すべきことなし。

G. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

焦爽、芳賀信彦：中国で発表された進行性骨化性線維異形成症の症例報告レビュー、第 23 回日本整形外科学会骨系統疾患研究会, 2011.12.9, 京都

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし