

## 日本における進行性骨化性線維異形成症患者の診療状況

東京大学リハビリテーション医学	芳賀信彦
大阪府立母子保健総合医療センター整形外科	川端秀彦
名古屋大学整形外科	鬼頭浩史
九州大学整形外科	中島康晴
埼玉医科大学ゲノム医学研究センター病態生理	片桐岳信

### 【目的】

進行性骨化性線維異形成症（FOP）の有病率は200万人に1人とされているが、日本における患者数は不明である。また患者は、異所性骨化が主に四肢・体幹に生じるため整形外科を受診することが多いが、病状進行や合併症予防のためには整形外科以外の関与も必要とされている。本研究の目的は、FOPの日本における有病率を明らかにし、診療に関する情報を収集することである。

### 【方法】

#### 1) 関連学会に対するアンケート調査

日本整形外科学会認定施設（2027施設）、日本リハビリテーション医学会研修施設（415施設）、日本小児科学会専門医研修施設（526施設）の延べ2968施設を対象とし、FOPおよびFOP類似疾患の患者の診療経験を訊ねるアンケート調査を行った。今回は患者個人情報に配慮し、患者の性別、診察状態（現在診療中、過去に診療していた、死亡、のいずれか）、最終診察時の年齢層（10歳未満、10～19歳、20～29歳、30～39歳、40～49歳、50歳以上）のみを調査した。

#### 2) 患者会を通じたアンケート調査

FOP患者会の会員に対し、現在診療を受けている、あるいは過去に診療を受けたことがある医療機関および医師名を訊ねた。

### 【結果】

#### 1) 関連学会に対するアンケート調査

1350施設から回答を得た（回収率45.5%）。FOPの診療経験があると答えたのは56施設であり、のべ患者数は82名であった。この中には、多くの重複が含まれると考えるが、明らかな重複を除くと患者数は76名であり、性別は男40名、女33名であった。診察状態は現在診療中46名、過去に診療していた23名、死亡3名、不明3名であった。最終診察時の年齢は、10歳未満16名、10～19歳31名、20～29歳9名、30～39歳13名、40～49歳3名、50歳以上1名、不明3名であった。FOP類似疾患の診療経験ありと回答したのは18施設

設（のべ患者数 18 名）であり、疾患名の内訳は、POH (progressive osseous heteroplasia) 3 名、FOP 疑い 2 名、ホジストフォー 1 名、強皮症疑い 1 名、不明 11 名であった。

## 2) 患者会を通じたアンケート調査

17 名の患者から回答を得た。性別は男 7 名、女 10 名、年齢は 4~47 歳（平均 21 歳）であった。患者 1 名あたりの受診診療科数は 1~7（平均 3.1）でのべ 53 科にわたり、その内訳は、整形外科 30、小児科 8、内科 4、歯科口腔外科 2、漢方 2、その他 5、不明 2 であった。受診医療機関の種別では、大学病院 23、小児病院 8（肢体不自由児施設含む）、その他の病院 20、診療所 4 であり、診療科目として最も多い整形外科のみに限ってみると、大学病院 11、小児病院 8（肢体不自由児施設含む）、その他病院 9、診療所 2 であった。

### 【考察】

日本における FOP の有病率や診療状況について今まで報告はない。有病率は一般に 200 万人に 1 人とされており、これを日本に当てはめると 60 名強の患者がいることになる。今回の調査は、患者が診療を受ける可能性のある 3 診療科を対象に行ったが、重複のチェックに限界がある、回収率が不十分であるという問題点がある。しかし、今回の調査で死亡・不明を除き 69 名（重複の可能性あり）の患者数を把握したことから、200 万人に 1 人という有病率は日本にもほぼ当てはまると考える。性差が明らかでない点は従来の報告と同様であった。

患者会を通じたアンケート調査からは、医療機関の受診に関する情報を得た。診療科別では、整形外科、小児科が多く、大学病院や小児病院（肢体不自由児施設を含む）に受診している患者が多かった。

今後 FOP に関する研究を進めていくためには、日本における FOP 患者のより詳細な診療情報を把握する必要がある、今回の調査をさらに進める必要がある。

### 【結論】

FOP の日本における有病率を明らかにすること、診療に関する情報を収集することを目標とした調査を開始した。今後、調査をさらに進める必要がある。