

2型コラーゲン異常症関連疾患の実態調査

～第一報～

調査の経緯と身長・体重調査の結果

○毛利 環¹⁾、江本 駿²⁾、大塚まどか¹⁾、山川樹里¹⁾、西村由希子²⁾

1) つくしの会(軟骨無形成症患者・家族の会) 2型コラーゲン異常症部会

2) NPO法人 ASrid



本調査に関連するCOI(利益相反)はありません

骨系統疾患

骨や軟骨の発生・発達の過程に問題が生じ、
全身の骨格の形態や構造に系統的な異常をきたす疾患の総称

42グループ 461疾患 (国際分類2019年改訂)

Type 2 collagen group (和訳：2型コラーゲングループ)

- ・軟骨・硝子体・内耳などをつくる元となる「2型コラーゲン」遺伝子に変異が生じて起きる疾患
- ・常染色体優性遺伝 または 突然変異で発症
- ・同遺伝子の変異で発症する、
X線所見が類似した複数疾患をまとめた疾患概念
- ・10万人に1～2名程度出生と推定、患者数は約1,500人(うち成人1,000人)
- ・症状は、疾患ごとに多彩 (重症度は個人差による)

難病情報センター，小児慢性特定疾病情報センター 参照

2型コラーゲングループ 個別の疾患

- ①軟骨無発生症 2型
- ②扁平椎異形成症,
Torrance型
- ③軟骨低発生症
- ④先天性脊椎骨端異形成症
- ⑤大腿骨近位骨端異形成症
- ⑥Kniest骨異形成症
- ⑦脊椎末梢異形成症
- ⑧著しい骨幹端変化を伴う
脊椎骨端異形成症
- ⑨中足骨短縮を伴う
脊椎骨端異形成症
- ⑩Stickler症候群1型

(正常身長と早発性関節症を伴う表現型と重複しているため多発性骨端異形成症も参照)

骨系統疾患国際分類2019より

2型コラーゲン異常症関連疾患の特徴

目

進行性近視
網膜剥離

鼻 扁平な形

口

小顎症
歯列不正
口蓋裂

足

O脚・X脚

身長

疾患によって異なり、影響の少ない疾患から著明な低身長となる疾患まで症状は多様

耳

難聴
中耳炎

頸椎

狭窄・不安定
ズレが生じている

背骨・関節

変形、拘縮、脊柱弯曲、
神経症状、骨化遅延、
関節異常、脱臼など

*症状は疾患・重症度によって個人差があり、全てを合併しているわけではありません。

患者会の活動

2016年6月

『**2型コラーゲン異常症部会**』を立ち上げた

約5年間の活動内容

- ①疾患についての資料を作成、チラシを作成
- ②仲間募集ポスターの病院への掲示、難病情報センター等への送付
- ③学会・ワークショップ・フォーラムに出席
- ④講演会や交流会の開催
- ⑤情報収集・提供、相談への対応
- ⑥指定難病認定に向けての要望活動
- ⑦研究班の先生との協力
- ⑧**アンケート調査を実施**(2017年)

症状や通院状況、身長・体重、日常生活や園・学校生活での困り事、将来の不安等



アンケート調査(2017年)での現状と課題

1. 医療・研究の課題

アンケート調査より抜粋

- この疾患を診断できる医師、トータルで診てもらえる医師が少ない
- 症状や治療のデータが少なく、成長途中に現れる**合併症に不安がある**
- 将来、**どのくらい身長が伸びるか**分からない
年齢ごとで、身長に対する適正な体重かどうか、判断できない

2. 日常生活・社会環境の課題

アンケート調査より抜粋

- **低身長のため、生活する上で困難**がことが多い
 - ・机や椅子、洗面台、トイレ等の高さが合わない
 - ・洋服選びが難しい他
- 園・学校への入学のハードルが高く、園・学校生活の環境設定が必要
- 本人のやりたいこと、運動制限とのバランスが難しい
- 障害者手帳を取得できないことが多く、補助具の自己負担が大きい

今回の実態調査の目的・意義

1. 主に医療・研究の課題 → アンケート調査

- ✓ 個々の疾患ごとの**症状**等を把握し、**身長・体重**の成長にともなう推移を継続的に調査する
- ✓ 将来的には成長曲線の作成を目指す

2. 主に日常生活・社会環境の課題 → インタビュー調査

- ✓ 発症の経緯や症状に応じた治療、**日常生活の困りごとや工夫**について個別にインタビューし、患者・家族の実態を明らかにする
- ✓ その結果を患者・家族に公開することによって、情報が得られ、QOL(生活の質)の維持・向上につなげる

実態調査の経過

- 2018頃 2017年アンケートをより掘り下げた実態調査をしたいと考え始める
- 2019 専門医による講演会開催（関西・関東）
- 2020秋 NPO法人 ASrid(以下ASrid)と調査計画をたてる
- 2021春 4月 キリン福祉財団の助成金を獲得
- ASridと協働して調査の質問項目と調査手順の検討を重ねる
- 2021秋 ASridの設置する倫理審査委員会資料の作成・申請・修正→通過
- 10月から調査開始
- アンケート調査とインタビュー調査の告知、調査参加者募集

身長・体重調査の参加方法

参加者募集

当部会が、対象者に、グループLINEまたはメールにて調査の募集

参加者

- ✓ 2型コラーゲン異常症関連疾患、および類似疾患
- ✓ アンケート調査には**すべての年齢の方**が参加可能

(16歳未満の患者は保護者が回答 / 16歳以上は患者本人が回答)

参加方法

説明文書を確認し、調査に**同意した**後に、アンケートに回答

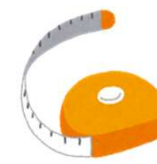
○1回目アンケート(実施期間：2021年10月31日～12月31日)

：症状および出生時～現在までの身長・体重を回答

○2回目以降：変化のあった症状とその時点での身長・体重について、

3ヶ月ごとにアンケート調査に回答 (5年間を予定)

身長計測方法



『自宅での身長計測方法～メジャーテープで測定～』の資料を3部作成した

①立つ姿勢(1人で測定) ②立つ姿勢(2人以上で測定) ③寝た姿勢(2人以上で測定)

①立つ姿勢(1人で測定) 一部抜粋

1.必要な物を揃える

- ・メジャーテープ (または定規)
- ・鉛筆
- ・厚い本 (または小箱)
- ・鏡

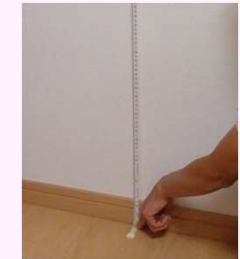
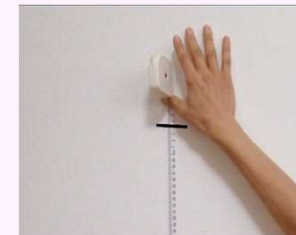


2.身長を測るのに適した場所を探す

- ・周囲に物が無い平らな壁際の床
- ・壁に背中をつけて立つことができる場所
- ・鉛筆で印をつけることができる壁
(可能であれば) 正面に鏡がある場所
- ・スリッパや靴下を脱ぐ。帽子やヘアバンド等も脱ぐ。

3.手順に従って身長測定を始める

- ①両足を揃えて壁を背中につけて立つ。可能な範囲でかかと、背中、肩、頭をしっかりと壁につけてなるべく真っすぐ立ち、顎を引いて正面を見る。
- ②厚い本 (または小箱) を頭上に載せて壁に押し当てる。
- ③頭上の本が床と平行かつ壁と垂直になるように鏡を見ながら調整する。本が傾かないように気をつける。



4.鉛筆で頭頂部の位置の印を付ける

- ・本をそのままの位置で壁に固定したまま頭をどかす。
- ・本の下面の位置の印を壁に付ける。

5.メジャーテープを使って、床から鉛筆で付けた印までの長さを測る

- ・メジャーテープは壁にぴったりとつけて測定する。
(メジャーテープがない場合は、定規で同様に測る)

データ解析・倫理的配慮

データ解析

ASridが担当

- 基本的な属性および身長・体重について、記述統計を算出
- 現時点のデータから成長曲線を描画

倫理的配慮

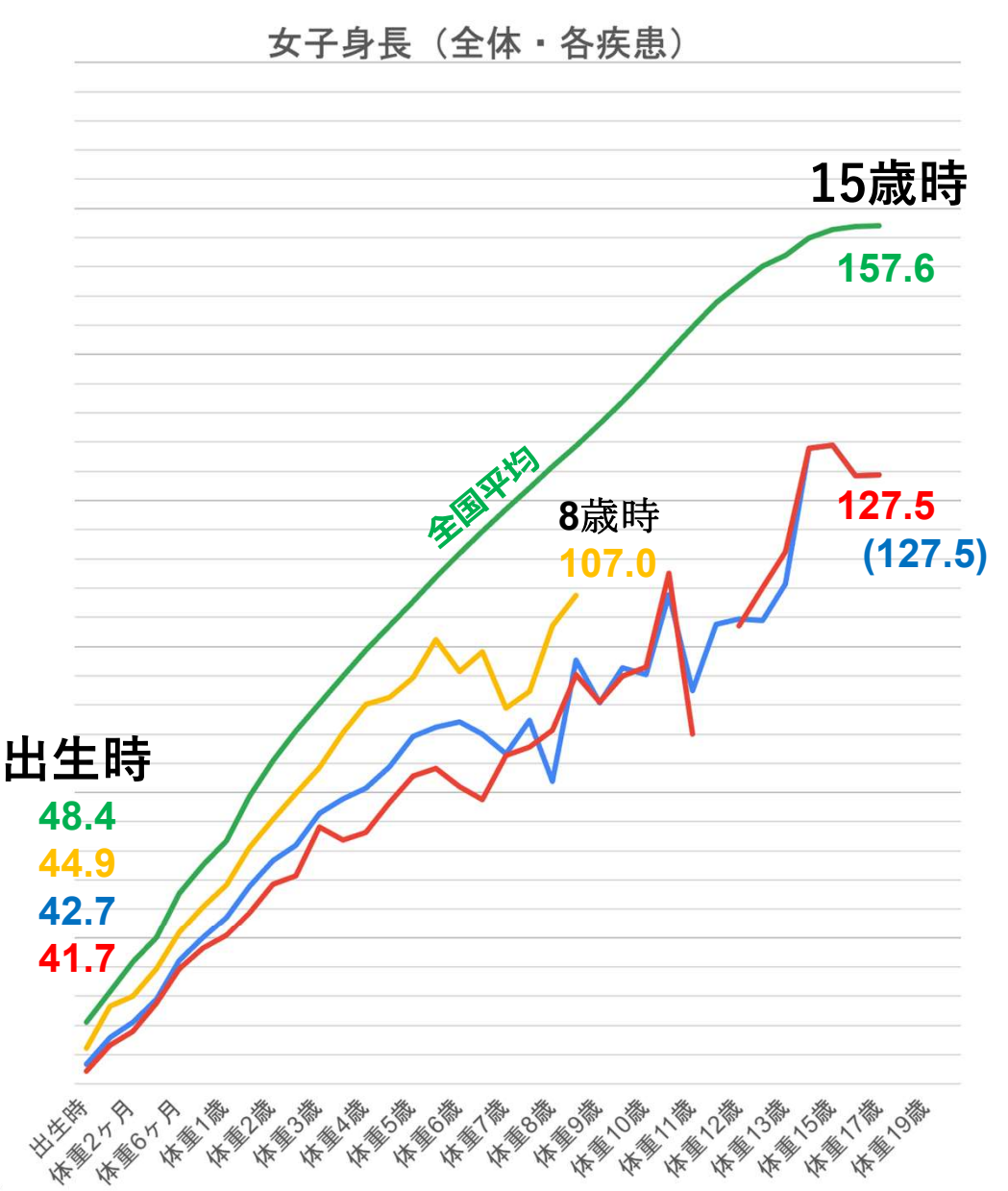
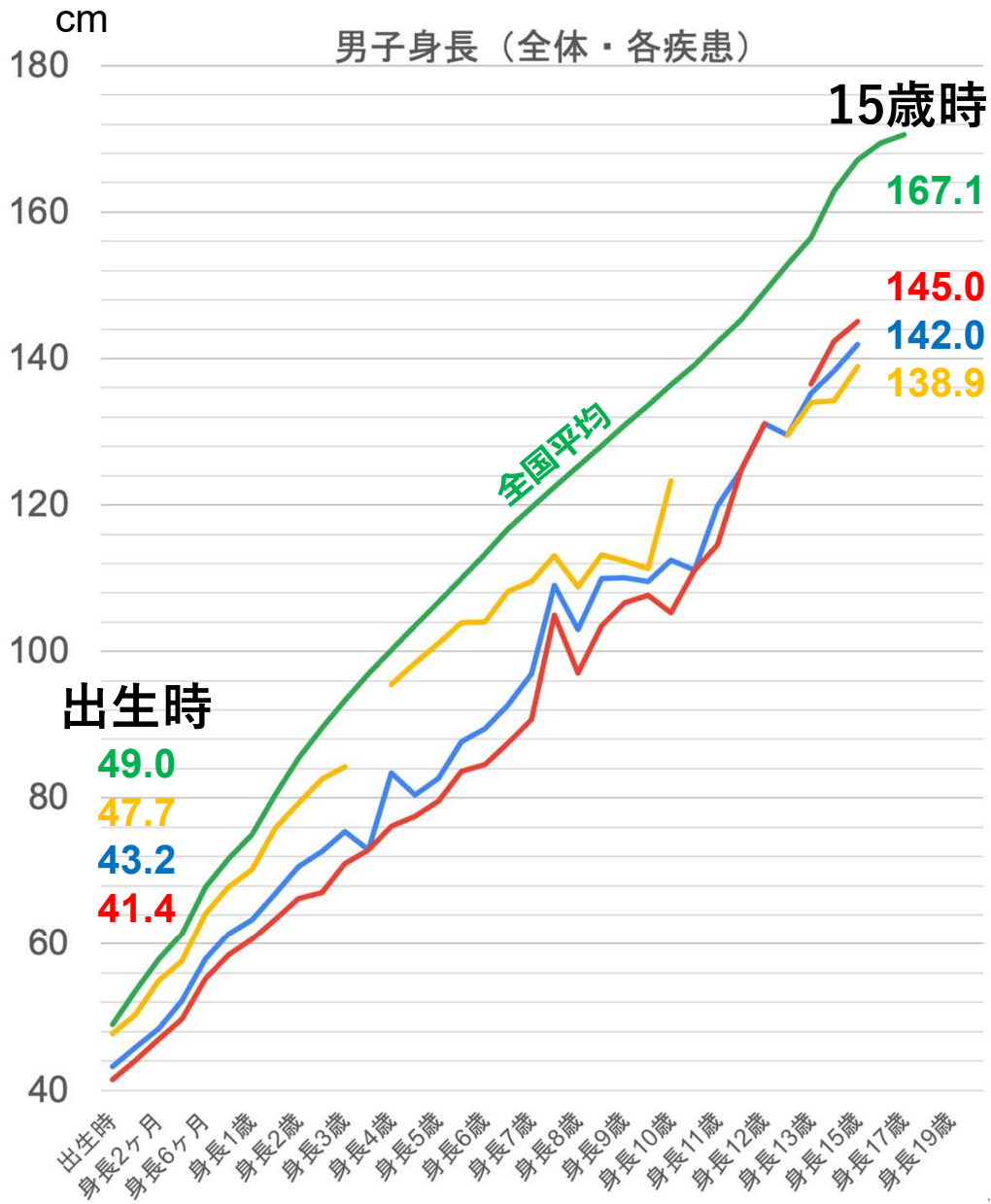
- 当部会が倫理審査委員会に申請を行い、承認を得てから調査を実施
- 回答前に患者・家族から同意を取得し、いつでも同意撤回可能
- 未告知の小児患者には、告知後すみやかに調査を説明し、
本人から同意を取得予定
- 解析はASridが担当し、**2型コラーゲン異常症部会に対して**
個人の回答内容は秘匿

調査参加者の属性

有効回答=43

		回答数 または平均	割合 または 標準偏差	範囲	中央値
性別	男性	15	34.9	—	—
	女性	28	65.1	—	—
現在年齢	全体の年齢の平均値（才）	14.0	16.4	1～73	9.0
	15才以下の人数（人）	35	81.4	—	—
	16才以上的人数（人）	8	18.6	—	—
診断名	先天性脊椎骨端異形成症	25	58.1	—	—
	Stickler症候群 1 型	11	25.6	—	—
	Kniest骨異形成症	4	9.3	—	—
	扁平椎異形成症Torrance型	1	2.3	—	—
	脊椎骨端骨幹端異形成症 Strudwick型	1	2.3	—	—
	脊椎末梢異形成症	1	2.3	—	—

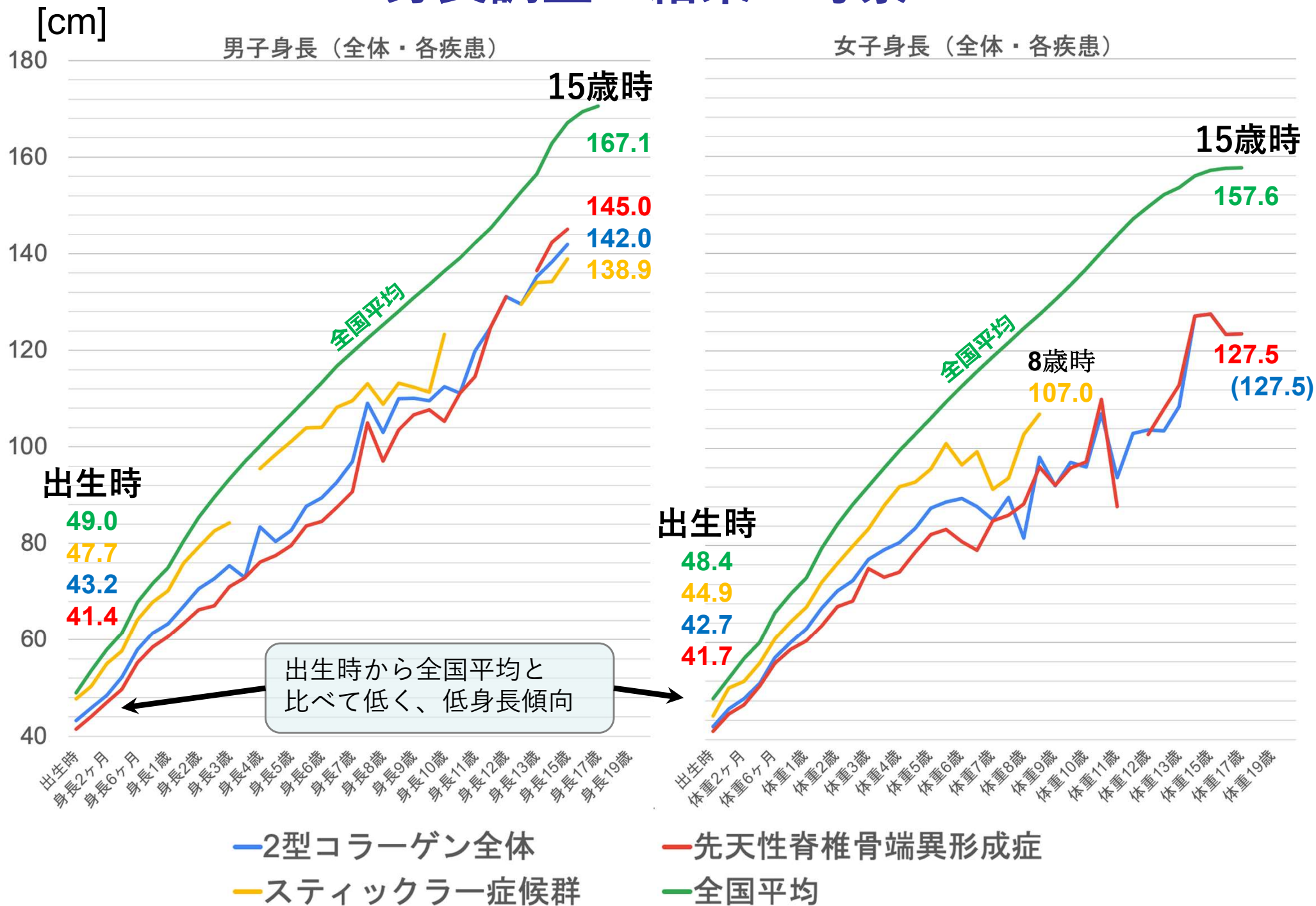
身長調査の結果・考察



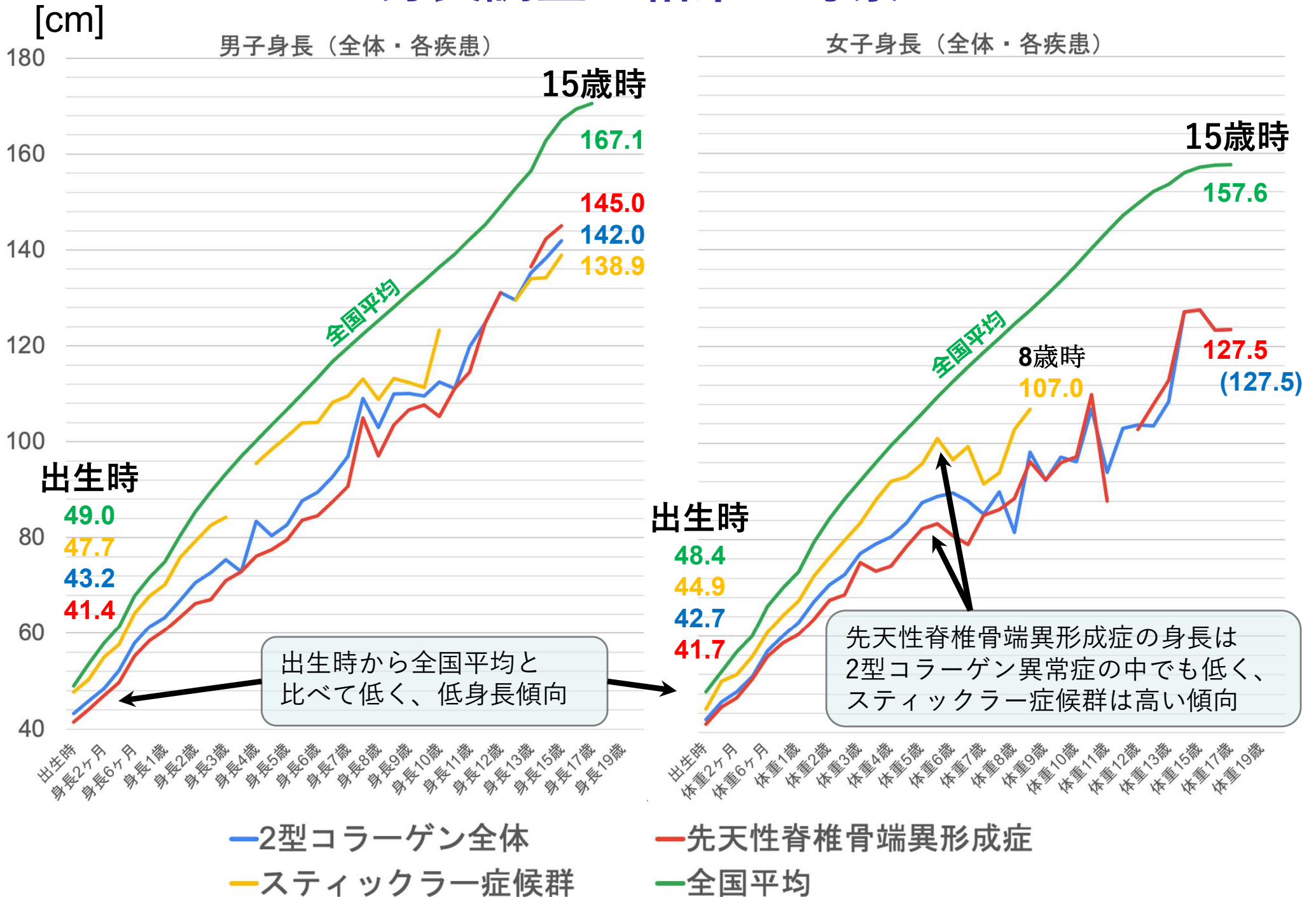
— 2型コラーゲン全体
— スティックラー症候群

— 先天性脊椎骨端異形成症
— 全国平均

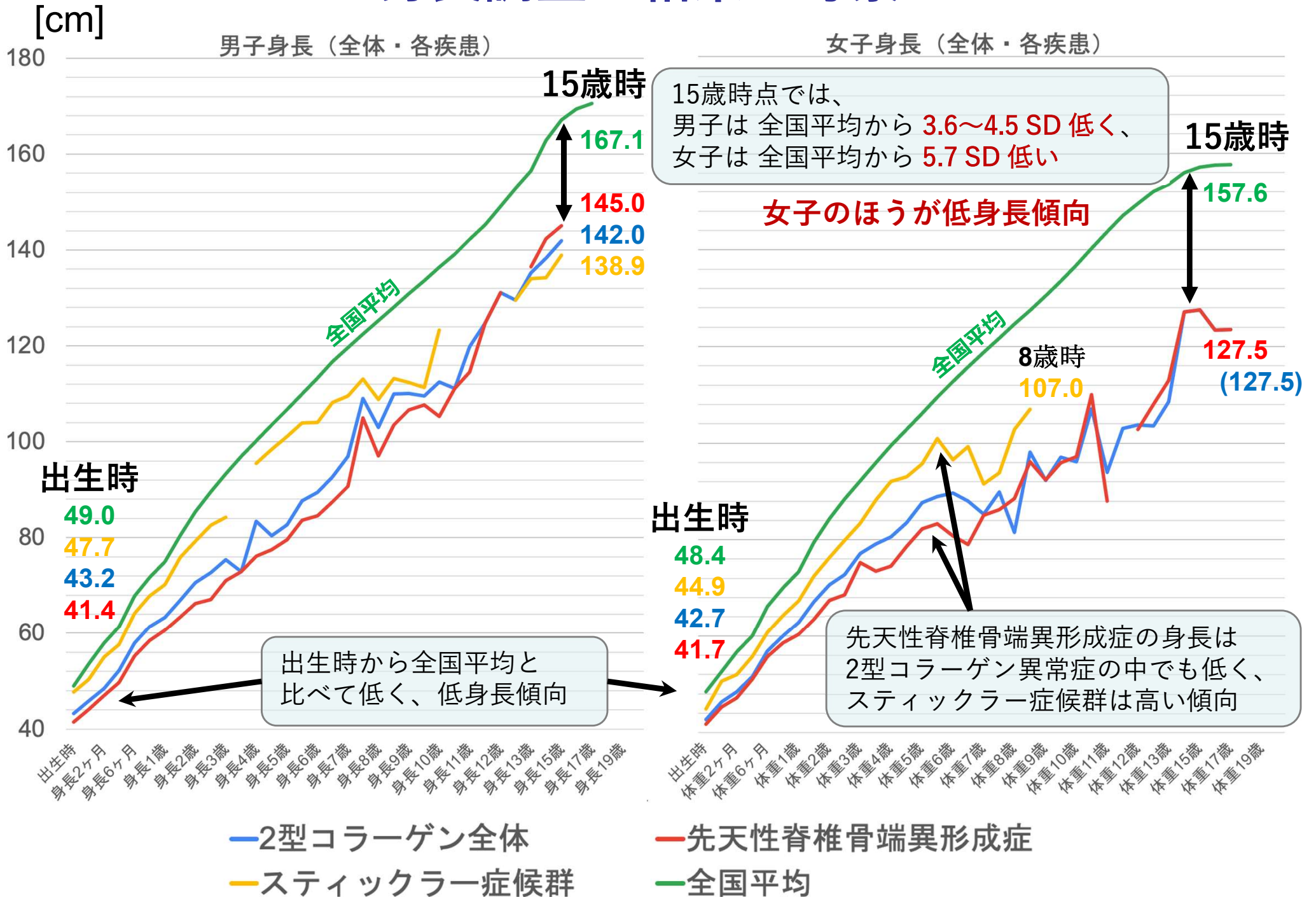
身長調査の結果・考察



身長調査の結果・考察

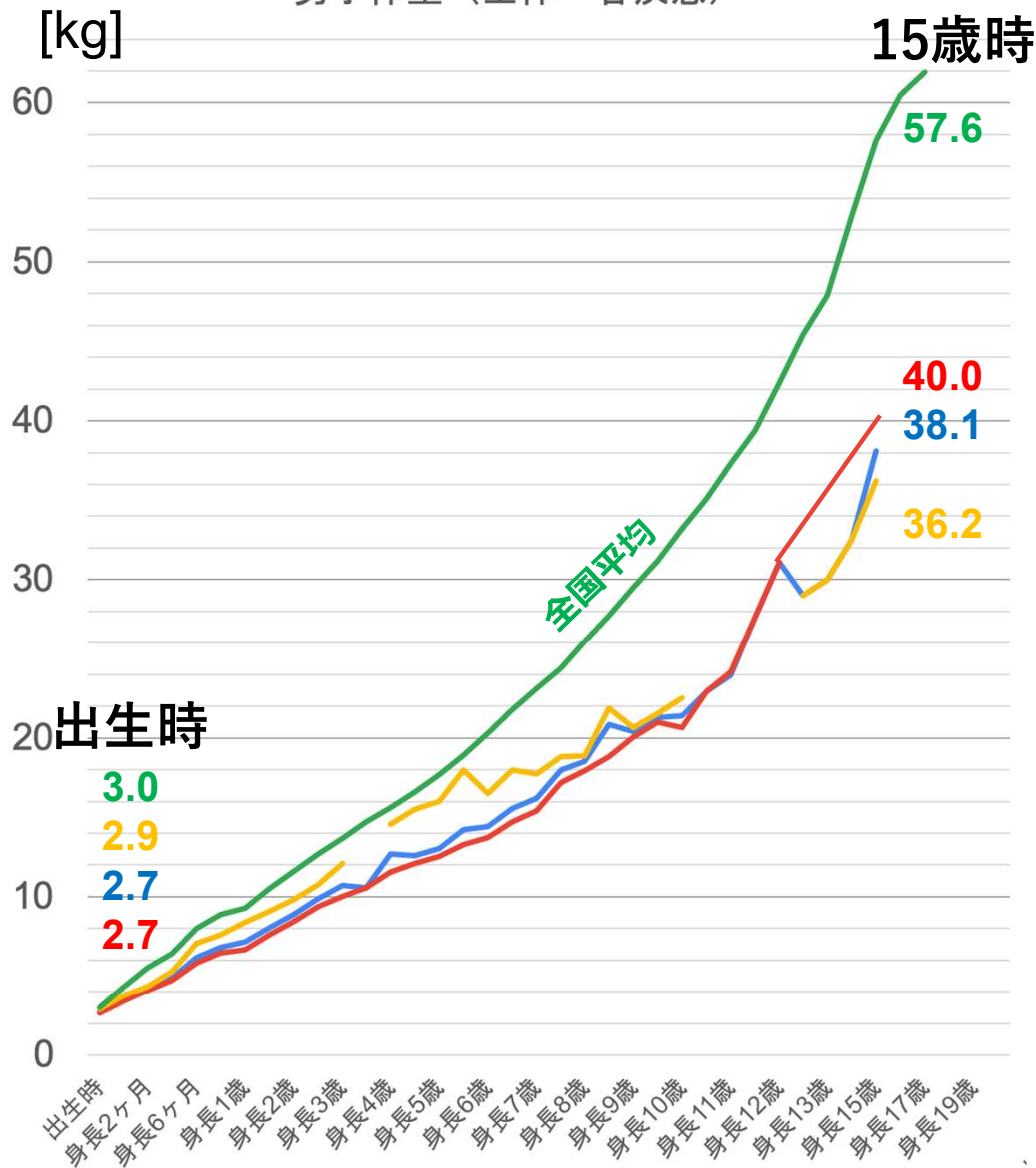


身長調査の結果・考察



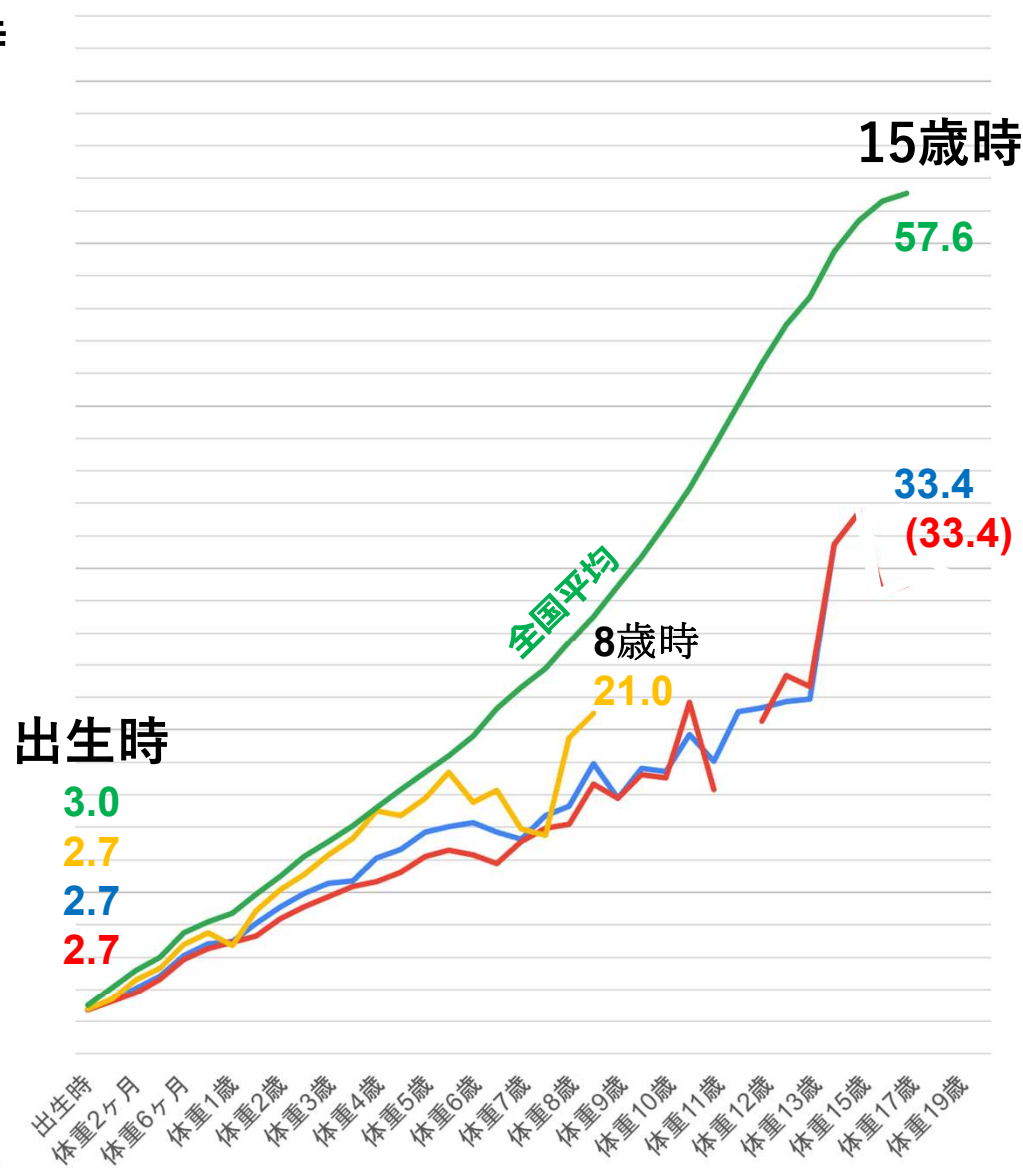
体重調査の結果・考察

男子体重（全体・各疾患）



— 2型コラーゲン全体
— スティックラー症候群

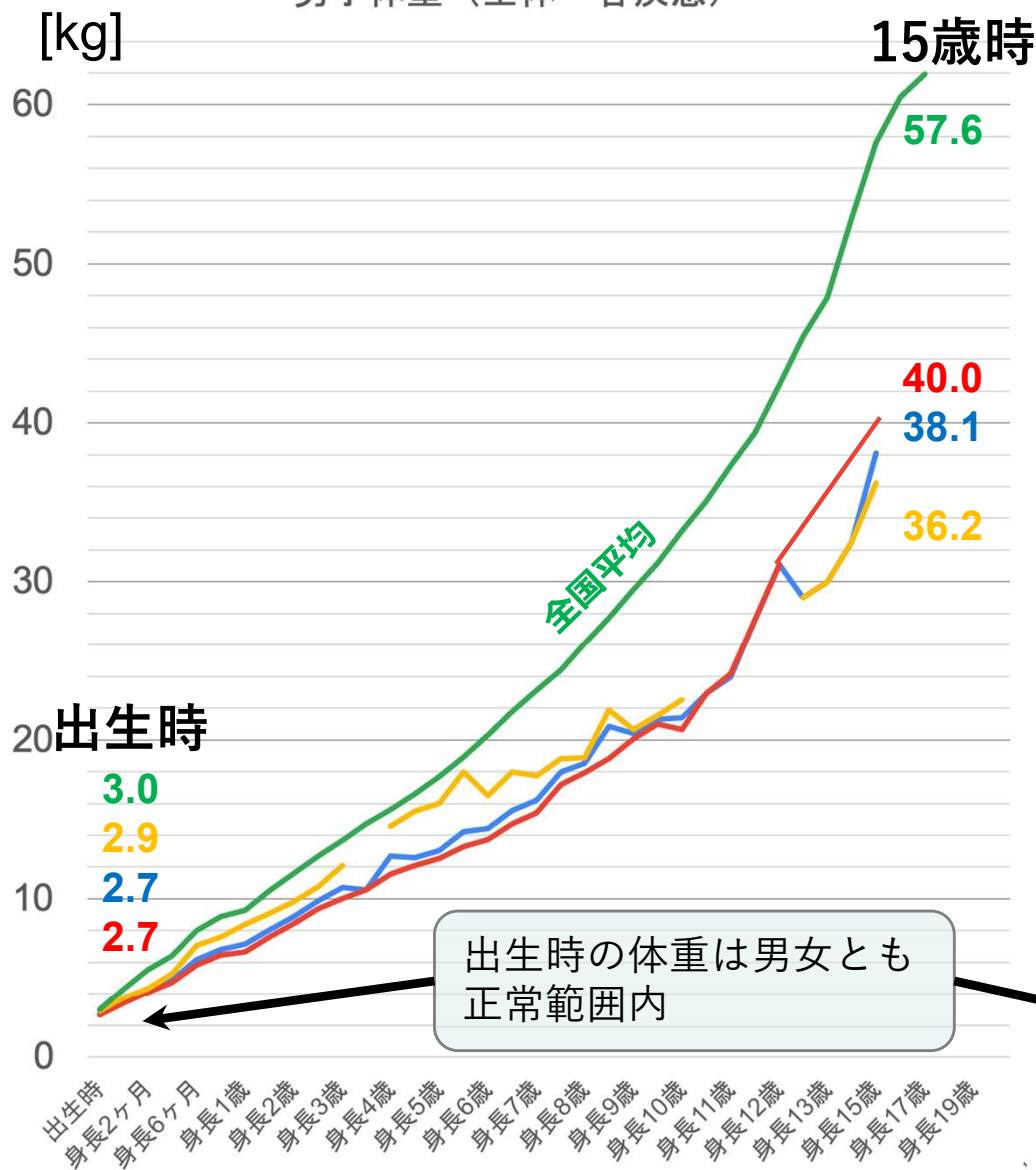
女子体重（全体・各疾患）



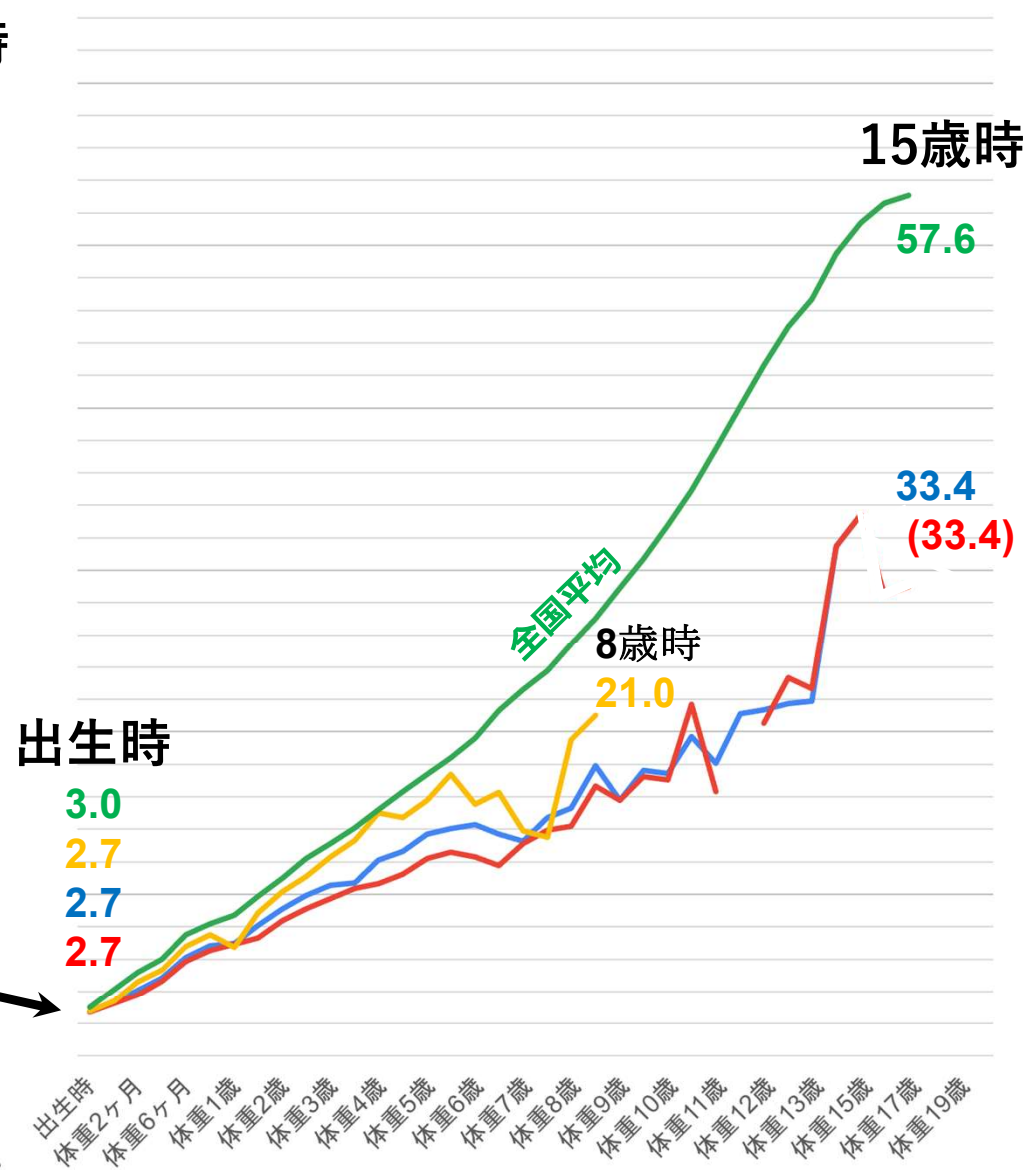
— 先天性脊椎骨端異形成症
— 2型コラーゲン全体
— 全国平均

体重調査の結果・考察

男子体重（全体・各疾患）



女子体重（全体・各疾患）



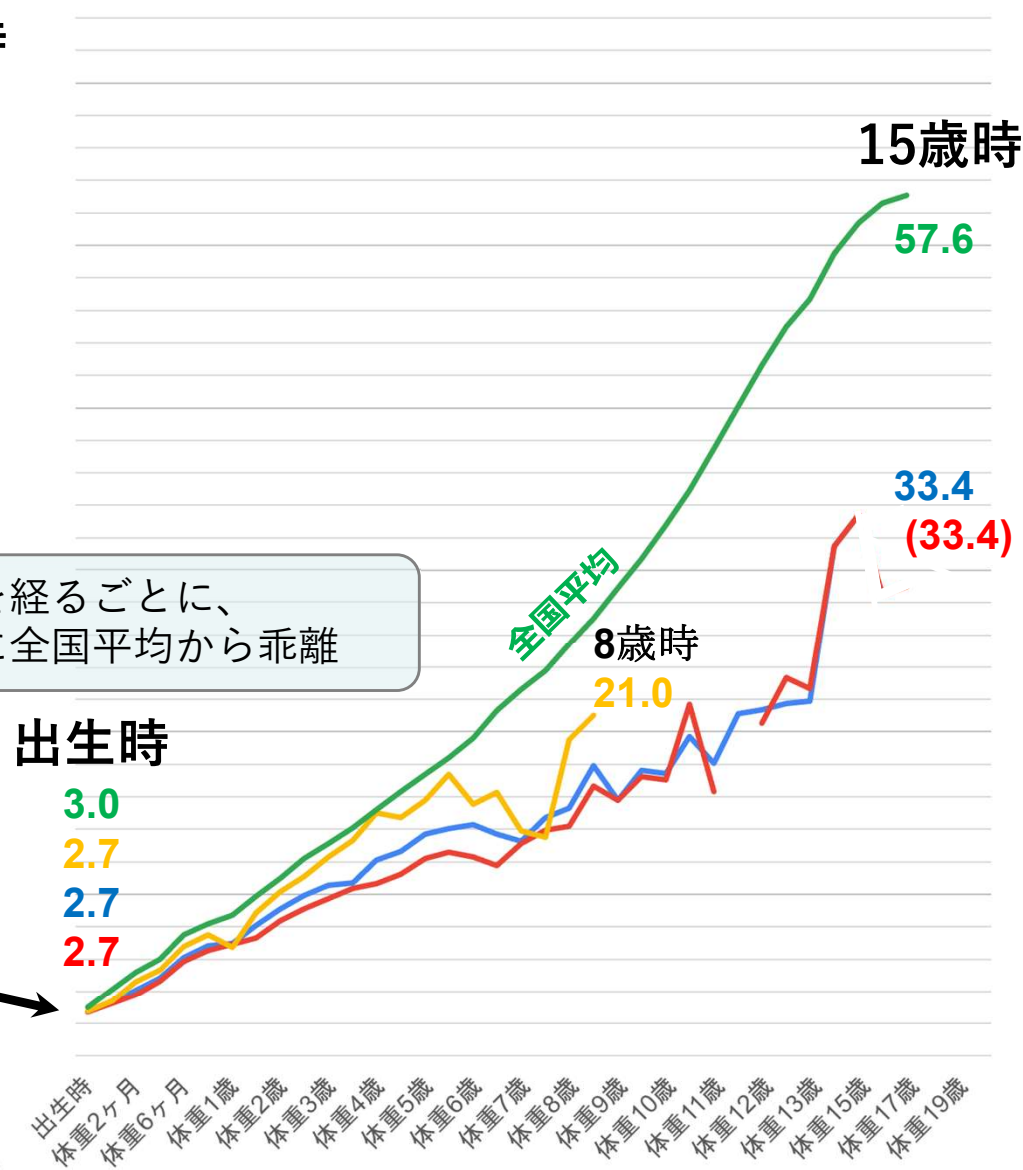
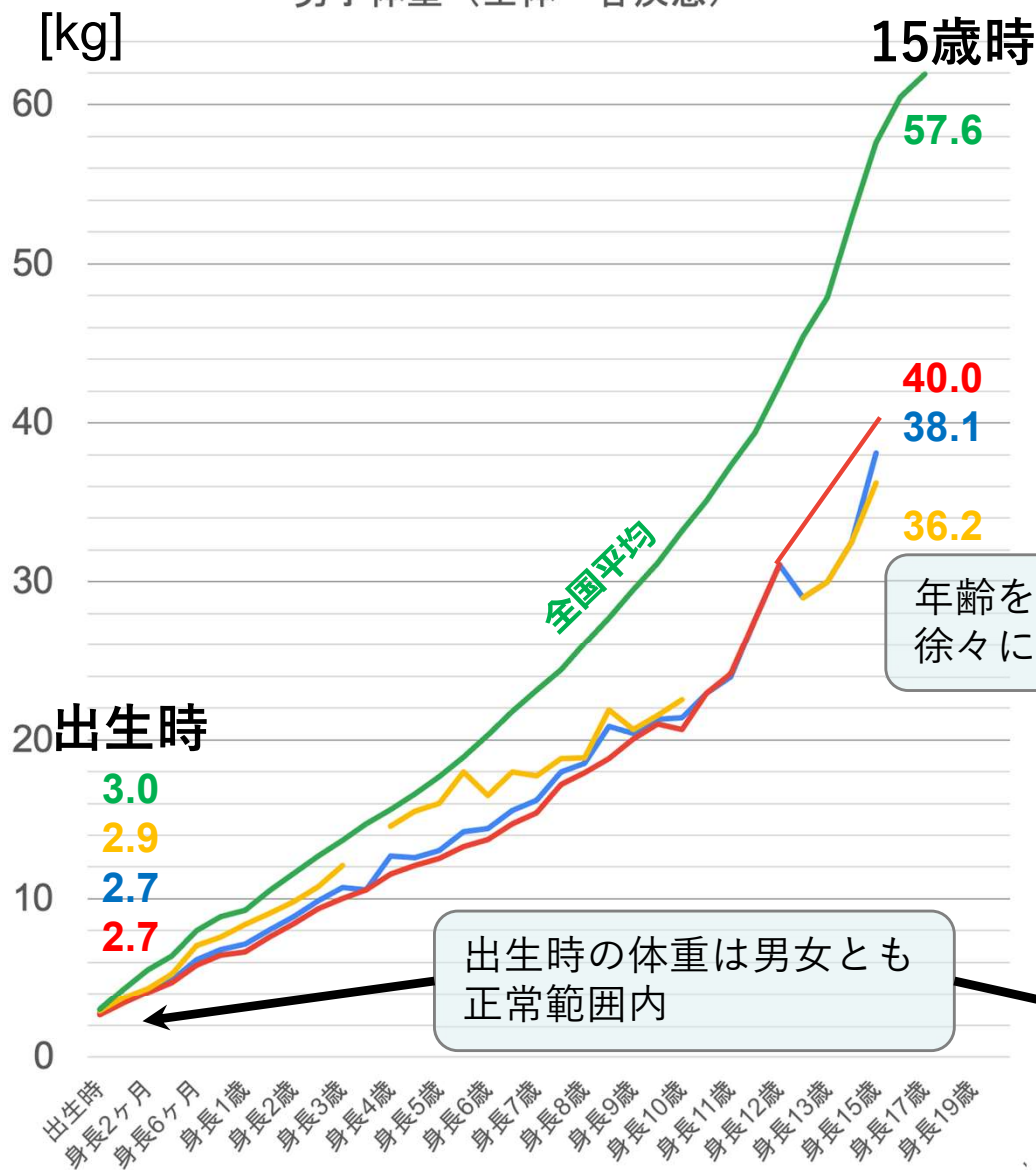
—2型コラーゲン全体
—スティックラー症候群

—先天性脊椎骨端異形成症
—全国平均

体重調査の結果・考察

男子体重（全体・各疾患）

女子体重（全体・各疾患）



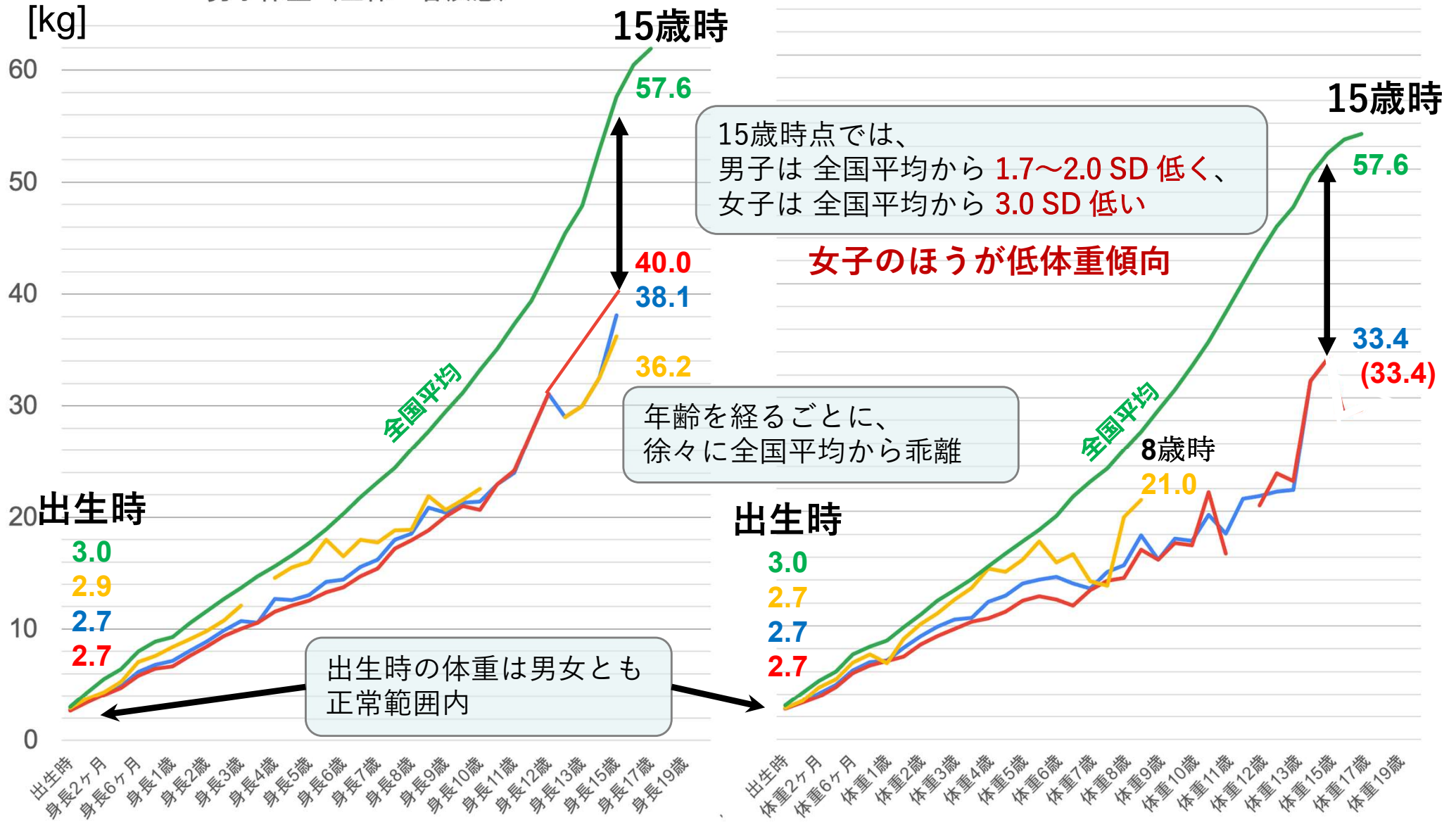
— 2型コラーゲン全体
— スティックラー症候群

— 先天性脊椎骨端異形成症
— 全国平均

体重調査の考察

男子体重（全体・各疾患）

女子体重（全体・各疾患）



—2型コラーゲン全体

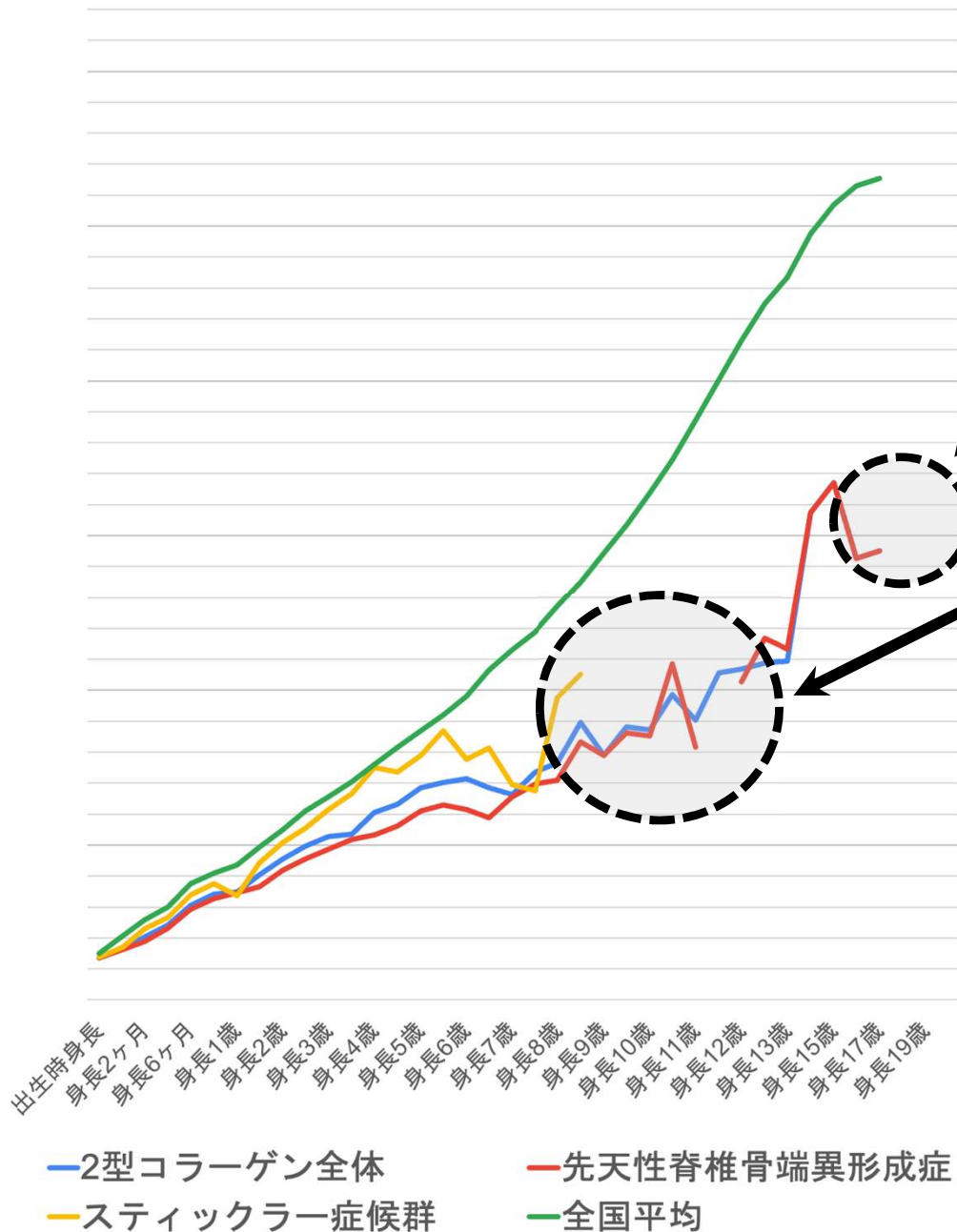
—スティックラー症候群

—先天性脊椎骨端異形成症

—全国平均

調査の限界と展望

女子体重（全体・各疾患）



男女・身長/体重とも
18歳～20歳のデータはない

疾患・年齢によっては
データがない、
または1～2名の入力であり、
ばらつきが大きい

5年間の継続調査の中で、
データを蓄積し、
より精緻な成長曲線作成を
目指します。

ご清聴ありがとうございました

- 本調査にご協力いただいた患者当事者の皆様、ご家族に感謝申し上げます。
- 公益財団法人 キリン福祉財団の助成金により実施されています。



つくしの会 2型コラーゲン異常症部会

Contact : two_type_collagen@yahoo.co.jp

NPO法人ASrid

Contact : research@asrid.org