

## こんなことに困っています



- 専門医が少ない
- 有効な治療がなく、根治できない
- 複数の病院、科にかかる必要があり、通院が大変
- 成長後の予測がしづらく、病状悪化が心配
- 成長途中で現れる合併症について不安がある
- 同じ病気の患者が少なく、孤独である
- 低身長であるため、生活する上で不自由さがある
- 公的な補助を受けられず、自己負担が大きい
- 入園・入学・就職の際は、環境調整等が必要で、負担が大きい

など

## 患者家族の願い

- 指定難病への認定  
小児～成人まで切れ目ない医療施策の実現
- 患者のデータ収集、調査・研究の推進、  
治療方法の確立
- 全国どこの病院へ行っても適切な治療・診断が  
受けられる体制



## 2型コラーゲン異常症 患者・家族の会について

患者同士の交流や情報交換をはかるとともに、この病気に対応する各科の専門医や関係諸団体と連携を取りながら、医療・制度・社会環境など、この病気に関わる様々な事項に取り組んでいます。子供たちや成人当事者にとってより良い未来を築いていくために、活動を展開しています。

## 会の目的

この病気の患者と家族の視点から

- この病気の原因究明と治療法の確立を促進する
- 病気によって被る社会的不利益の解消を目指す
- 会員相互の経験交流と親睦をはかる

## 主な活動内容

- 患者交流会の開催(オンライン・対面)
- 医療講演会の開催
- この病気に関する情報の収集と発信
- この病気に関する相談への対応
- 患者の実態調査実施
- 指定難病認定に向けての要望活動

## 入会・お問い合わせ窓口

### 2型コラーゲン異常症患者・家族の会

✉ [two\\_type\\_collagen@yahoo.co.jp](mailto:two_type_collagen@yahoo.co.jp)

🌐 <https://2typec.org/>



ウェブサイト

\*2017年度より小児慢性特定疾病として医療費助成の対象となっています。  
疾患に関する情報など、お気軽にお問い合わせください。

知ってください

# 2型コラーゲン異常症 関連疾患

軟骨・目の硝子体・内耳などに症状が現れる  
骨の病気の総称です



2型コラーゲン異常症患者・家族の会

## 2型コラーゲン異常症関連疾患とは？

- 多くは、2型コラーゲン(COL2A1)遺伝子変異により発症
- X線(レントゲン)で共通した所見がある多彩な症状を示す一連の骨系統疾患群(下記分類参照)
- 背骨・手足の骨の異常や平坦な顔貌、小顎症が特徴
- 目の異常、難聴、口蓋裂をしばしば合併
- 胎児期や出生直後に死亡する重症例から小児期以降に診断される比較的軽症例まで幅広い症状
- 常染色体優性遺伝 または 新生突然変異で発症
- 患者数は全国で約1500人と推定(厳密には不明確)

## 2型コラーゲン異常症関連疾患の分類

- 先天性脊椎骨端異形成症 (SEDC)
- Stickler(スティックラー)症候群1型
- Kniest(ニースト)骨異形成症
- 扁平椎異形成症、Torrance(トレンス)型
- 軟骨無発生症2型  
—Langer-Saldino(ランガーサルデノ)型
- 軟骨低発生症
- 著しい骨幹端変化を伴う脊椎骨端異形成症 (SEMD)
- 脊椎末梢異形成症
- 大腿骨近位骨端異形成症
- 中足骨短縮を伴う脊椎骨端異形成症  
—以前のCzech(チェコ)異形成症

(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)和訳(令和2年度 日本整形外科学会 小児整形外科委員会 骨系統疾患和訳ワーキンググループ)より引用して追記

## 2型コラーゲン異常症関連疾患の症状

目 網膜剥離  
重度近視

口 口蓋裂  
小顎症  
歯列不正

足 〇脚・X脚  
内反足など

耳 難聴  
中耳炎

鼻 扁平



## 治療法や予後

- 疾患特異的な治療法は確立されていない
- 重症例では呼吸管理が必要である
- 対症療法に加えて、近視や難聴への早期対応が必要である
- 小顎症による歯科矯正治療、口蓋裂や網膜剥離に対する治療も必要な場合がある
- 変形性関節症や脊柱側弯、頸椎亜脱臼などに対して整形外科的手術が行われる
- 場合によっては歩行障害があり、日常生活が制限される
- 失明や難聴のリスクが高い
- 新生児～成人期の長期にわたって経過観察、治療、療養が必要である

\*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。



頸椎 狭窄 不安定

骨 関節

骨化遅延  
関節変形・拘縮・脱臼  
など

脊柱 彎曲

身長

疾患によって異なる。  
影響の少ないものから  
著明な低身長となる疾患まで

\*澤井英明 医師(兵庫医科大学病院) 監修

このパンフレットは、公益財団法人キリン福祉財団「令和3年度キリン・福祉のちから開拓事業」の助成を受けて作成されています。