

(17) 奇形症候群

胎児・新生児骨系統疾患

1. 概要

骨系統疾患(skeletal dysplasia)は、骨や軟骨の発生や発達の過程に問題を生じ、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である。その中で特に胎児・新生児骨系統疾患という場合、出生前の胎児期、または出生直後に発見される可能性があるすべての骨系統疾患を指す。具体的には出生時にすでに何らかの症状を呈する骨系統疾患を指し、少なくとも100種類以上の疾患がある。胎児・新生児骨系統疾患は臨床的には診療科横断的な対応を必要とする。例えば、新生児科的な出生直後からの呼吸循環の集中管理を必要としたり、小児内分泌科的なホルモン治療を実施したり、小児脳神経外科や小児整形外科的な手術を実施したりと、年齢や症状等によってさまざまな領域からかかわることになる。

2. 疫学

胎児・新生児骨系統疾患の頻度は疾患全体では約1万分娩に2人程度と思われ、その半数程度は生命予後の良くない疾患とされている。疾患数が多いので全体の頻度と比べると、個々の疾患の頻度は非常に少なく、タナトフォリック骨異形成症や軟骨無形成症・低形成症、骨形成不全症、Ⅱ型コラーゲン異常症、低フォスファターゼ症などが多いが、それでも2～4万分娩に1人以下と思われる。

3. 原因

原因はほぼ全例が、遺伝子変異によるものであるが、原因遺伝子が解明されていないものも多い。遺伝形式は疾患により様々であるが、常染色体優性遺伝と常染色体劣性遺伝が多い。遺伝形式としては常染色体優性遺伝であっても、疾患が重症の場合には、妊孕性がなく次世代を残すことができないため、実際の発症は突然変異による場合が多く、軽症の場合には、遺伝性と突然変異のいずれもありうる。常染色体劣性遺伝の場合は両親が症状のない保因者となる。

4. 症状

症状は疾患によって異なる。すべてに共通する所見はないが、しばしばみられるのは、長管骨の短縮や骨折像、胸郭低形成、比較的巨大頭蓋などである。胎児期にみつかる場合には、妊婦健診での超音波検査で大腿骨の短縮がきっかけとなったり、重症の場合には胸郭低形成を反映して、母体の羊水過多などの所見がみられることもある。確定診断には個々の疾患に特徴的な症状の解析が必要である。

5. 合併症

合併症は疾患によって異なる。骨化障害を来す疾患では、骨折が最も頻繁にみられる。また長管骨の短縮をきたす疾患では、肋骨の短縮による胸郭低形成から、呼吸障害を引き起こす。脊柱管狭窄により水頭症などの脳神経系の合併症が出現することもある。

6. 治療法

根治的な治療法はない。重症の場合には呼吸管理が中心となる。軽症の場合には低身長に対して骨延長術などの整形外科的治療が行われる。

7. 研究班

胎児・新生児骨系統疾患の診断と予後に関する研究班