

# つくしの会

なんこつむけいせいしょうかんじゃ かぞくのかい  
軟骨無形成症患者・家族の会

## 【《軟骨無形成症の現実と未来を考える》】

『つくしの会』は東京都世田谷にあった旧国立小児病院を中心に各病院に通院する軟骨無形成症児の親たちが担当医師たちの支援のもと、疾患について勉強し様々な困難に対応しようと1982年（昭和57年）9月に発足。

軟骨無形成症は、軟骨細胞の異常により骨の形成が阻害され、手足の短縮を伴う低身長、骨の形成が阻害されるため全身に多様な症状が起こる疾患。 当時も手探りの状態の疾病に、患児を持つ親たちの頑張りは全国へと広がる。

《軟骨無形成症の現実と未来を考える》は、患者や家族の思いの詰まった言葉。

- ・この疾患の原因究明と治療法の確立を推進する
- ・この疾患によってもたらされ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

上記3点は現実と未来を考えるため、会の目標として掲げられ、昭和から平成・令和へと引き継いでいる。

また現在は、軟骨無形成症以外の骨系統疾患の会の立ち上げや応援、日常生活や社会制度の情報提供、他の骨系統疾患と応援するために《軟骨無形成症と骨系統疾患の現実と未来を考える》となっている。

## 【特徴と原因】

軟骨無形成症は手足の短縮を伴う低身長を特徴とした骨の病気で、成人男性の平均身長は130cm程度、女性は120cm程度。 頭は大きく、腕を下げた状態で指先は太ももの付け根付近しか届かず、腰の湾曲が強く、直立した場合お尻を後ろに突き出すような体型になる。 骨系統疾患の中では頻度が高い疾患だが、出生率は1/15,000～1/25,000に1人出生と言われる希少疾患。 近年、軟骨細胞内の遺伝子の特定の一点が変異し、そのため軟骨細胞が骨に変化する過程で異常が起こり、骨の成長が阻害されることが疾患の原因だと解る。 只なぜその変異が起こるのか、究明に至っていない。

## 【症状】

四肢短縮型低身長、脳神経（大後頭孔狭窄や水頭症など）、頸椎・胸椎・腰椎（脊柱管狭窄症など）、睡眠時無呼吸症、滲出性中耳炎、O脚や関節可動域障害、歯列や噛み合わせの異常等、発症頻度も様々で個人差も大きく重症化することも少なくない。対応する診療科も多岐に渡る。

## 【発症】

常染色体優性遺伝

両親の一方が患者の場合 50%の確率でこの疾患の子供が誕生

両親とも患者の場合子供は 50%の確率で親と同じ症状の子どもが誕生、25%の確率でより重篤な症状の子どもが誕生

患者の多くは遺伝ではなく、遺伝子の突然変異で誕生

## 【治療法】

成長ホルモン療法と骨延長術が保険適用

手足の短縮や低身長の改善に一定の効果はあるが、根治療法ではない。

睡眠時無呼吸症や脊柱管狭窄症などの諸症状が発症した場合、各症状に応じた専門医への早めの受診と適切な治療が必要。

対処療法の研究が現在日本を始め各国で進められ 国外では治験が行われている研究もある。

近々日本でも治験の申請が出されると聞いている。

## 【現状と課題】

多くの医師のお陰で、対処療法の研究が進んでいるが、症状が前進に及ぶ為、根治療法の研究には至っていない。自動券売機や銀行等でのタッチパネル操作など、健常者に対応した社会システムの為、手を伸ばしても頭より上にいかず、自立・自活にも壁がある。2015年障害者支援法の対象疾患となり、2016年に障害者手帳の対象疾患となるが、障害者手帳の認可をする自治体は手足指が動く事を盾に認可を却下することが多く、グレーゾーンの障害者となっている。



★問い合わせ先・つくしの会本部事務局・四国支部

〒791-8031 愛媛県松山市北斎院町 812-7 TEL/FAX・089-952-0435

E-mail・tukusi-n@alto.ocn.ne.jp URL・<http://www.tsukushinokai.net>

☆部渉外部・東京支部 TEL/FAX・042-362-0023 E-mail・atushi-43@nifty.com

☆調査部 TEL/FAX・0138-47-2141 E-mail・hoby1952@ms6.ncv.ne.jp

☆2型コラーゲン部会 E-mail・tamakist330@wj9.so-net.ne.jp

担当連絡先

第 23 回日本小児神経学会学術集会 患者会オンライン展示

つくしの会 (全国軟骨無形成症患者・家族の会)

渉外部副部長 堀越晶子

TEL/FAX・042-362-0023 E-mail・atushi-43@nifty.com

〒183 - 0053 東京都府中市天神町 1 - 25 - 25