

第32回日本小児整形外科学会学術集会
ランチョンセミナー2

小児科における 軟骨無形成症診療とガイドライン

日時 2021年12月2日(木) 12:10~13:10

会場 第2会場(WEB会場)

座長 **田中 弘之** 先生

岡山済生会総合病院 小児科

演者 **長谷川 高誠** 先生

岡山大学病院 小児科

共催 第32回日本小児整形外科学会学術集会
ノボ ノルディスク ファーマ株式会社



日本整形外科学会教育研修会

■単位種別・必須分野

N(1,3)

1...整形外科基礎科学

3...小児整形外科疾患(先天異常, 骨系統疾患を含む, ただし外傷を除く)



小児科における 軟骨無形成症診療とガイドライン

【抄録】

軟骨無形成症は2019年版の国際骨系統疾患分類に分類される461種類の骨系統疾患の中で最も頻度の多い疾患の一つです。

軟骨無形成症の症状は成長軟骨の増殖に抑制的に働くFGFR3遺伝子の構成的な活性型変異に起因し、長管骨の短縮や大後頭孔の狭窄、椎弓根間距離の狭小化などの骨格異常や四肢短縮型の低身長、前頭部の突出や平坦な鼻根部などの顔貌の特徴をきたします。また耳鼻科合併症(中耳炎や睡眠時無呼吸)、脳外科合併症(脳室拡大、水頭症、頸髄延髄移行部狭窄)、歯科合併症(不正咬合、歯の叢生)、そしてO脚や思春期から成人期に脚の痺れや膀胱直腸障害などの症状をきたす脊柱管狭窄症などの整形外科合併症など新生児期から成人期にわたり多様な症状を示すため、多職種での経過観察を必要とするという側面を持ちます。

これらの多様な症状に対応するために診療ガイドラインがアメリカやイギリス、オーストラリア、ヨーロッパと発表が相次ぎ、日本でもAMED「診療ガイドライン策定を目指した骨系統疾患の診療ネットワークの構築」班により2019年に策定されました。

一方で軟骨無形成症においては脳の構造異常の発達への影響や成人期の合併症の管理法や予後については不明な点が多く、今後の研究が待たれるところです。

本講演では軟骨無形成症の小児科的な診療の現状や診療ガイドラインの内容について整形外科の先生がたとの情報共有ができればと考えます。

日本整形外科学会教育研修会

■単位種別・必須分野

N(1,3)

1. 整形外科基礎科学

3...小児整形外科疾患(先天異常、骨系統疾患を含む、ただし外傷を除く)

共 催

第32回日本小児整形外科学会学術集会
ノボ ノルディスク ファーマ株式会社



nordicare®