



第32回日本小児整形外科学会学術集会

Web開催

ランチオンセミナー5

小児整形外科医が鑑別にあたる骨疾患： 低ホスファターゼ症 (HPP)

～HPPの治療・管理にどのような評価が求められるのか？～

座長 | 平良 勝章 先生 埼玉県立小児医療センター 整形外科 科長

低ホスファターゼ症患者に対する運動機能評価の実際

演者 | 田村 太資 先生 大阪母子医療センター リハビリテーション科 主任部長

周産期良性型の成人期低ホスファターゼ症の自然経過および 治療導入時の運動機能評価

演者 | 神谷 武志 先生 琉球大学病院 整形外科 講師

Live配信 2021年12月3日(金) 12:30-13:30 第1会場 (WEB会場)

事後オンデマンド配信 2021年12月24日(金)～2022年1月15日(土)

ご視聴方法 学術集会への事前参加登録をお願いいたします。詳細は学術集会ホームページをご確認ください。 <http://www.kwcs.jp/jpoa2021/index.html>

本セミナーは、日本整形外科学会教育研修講演として下記のいずれか1単位が取得できます。

- 専門医資格継続単位 (N) [4]代謝性骨疾患(骨粗鬆症を含む) [13]リハビリテーション(理学療法、義肢装具を含む)
- 教育研修会運動器リハビリテーション単位 (Re)

単位取得を希望される場合は、学術集会ホームページをご確認の上、お申込みください。

低ホスファターゼ症患者に対する運動機能評価の実際

田村 太資 先生 大阪母子医療センター リハビリテーション科 主任部長

低ホスファターゼ症(HPP)は、アルカリホスファターゼ(ALP)をコードするALPL遺伝子の変異により、ALP活性が低下することで起こる疾患である。HPPは発症時期により周産期重症型、周産期良性型、乳児型、小児型、成人型、歯限局型の6病型に分類される。HPPの症状は骨の低石灰化、くる病様変化などのレントゲン検査にて明らかとなる所見のみならず筋力低下、呼吸不全、けいれん、高カルシウム血症、多尿、低身長や体重増加不良、乳歯の早期喪失、骨痛などさまざまな症状の報告がある。これら症状のうち、歯牙の早期脱落はHPPに特徴的でインパクトのある症状であるが、筋力低下や骨痛などは漠然とした症状であり、一般整形外科外来にも訪れている可能性がある。

HPPに対して酵素補充療法(ERT)が行われるようになり、周産期重症型HPP患者の生命予後に変化を及ぼし、その他の型のHPP患者でも機能変化を認めるようになった。近年、疼痛や生活満足度などの評価においては患者立脚型アンケートを用いることが一般的になっているが、定量性が求められる評価においてはリハビリテーション的アプローチが有用である。これら評価法は、わずかながらの時間と場所さえ用意できれば、特別な器具を要することなく評価可能である方法も多い。

本セミナーでは、ERT導入中の小児型HPP患者症例への評価アプローチを紹介しつつ、HPPについての概説も行いたい。

周産期良性型の成人期低ホスファターゼ症の自然経過および治療導入時の運動機能評価

神谷 武志 先生 琉球大学病院 整形外科 講師

【はじめに】低ホスファターゼ症(HPP)はその重症度に応じて、多彩な症状を呈する。本発表では、出生時・乳幼児期より骨病変を呈する「周産期良性型」の成人期HPPに対するALP酵素補充療法(以下、酵素補充療法)導入前後の運動機能評価について報告する。

【症例】36歳男性

現病歴：出生後より四肢の骨変形を認め、骨形成不全症が疑われた。4歳以降に通院が途切れ、その後は骨関節症状や歯科的症状に対し、近医にて対症療法が行われていた。34歳時に左大腿部のだるさを自覚し、再び前医を受診し、上記診断となり、当院へ紹介された。

家族歴：なし、骨折歴：なし、職業：アルバイト

身体所見：身長153cm、アームスパン140cm(四肢短縮型低身長)

血液・尿検査では血清ALP79IU/L(JSCC法)、尿中ホスホエタノールアミン479.7nmol/mgCr、骨シンチ検査では異常集積なく、単純X線検査では両橈骨骨幹部変形、両橈骨頭脱臼、両腓骨骨幹部変形を認めた。

酵素補充療法導入前の運動機能評価ではtimed up & go test 8.11秒、6分間歩行367m、歩行解析のケーンダンス89 歩数/分、歩行速度1.7km/時間であった。本セミナーにおいてHPPに対する診療における運動機能評価についての結果を報告する。運動機能評価は適切な治療を行う上では重要であり内分泌・代謝専門医、リハビリテーション科医など、他専門職との連携が必要である。