

# 神経難病新聞

No.11

## 難病嘱託医が経験した指定難病Ⅺ

【骨・関節系】

難病医療等嘱託医 足立 克仁

### 難病、特に骨・関節系の理解と重症度分類

これまで、難病の中でも特に神経難病（神経系・筋系）を中心とした難病を掲載してきた。ここからは脳神経内科と関係のある「骨・関節系」の難病をまとめる。

ここに先ずとりあげたのは後縦靱帯骨化症(OPLL)、黄色靱帯骨化症(OYL/OLF)である。理解しやすくするために下図にて後縦靱帯と黄色靱帯の位置関係を示した。

これらは、通常では整形外科領域ではあるが、脳神経内科にも関連がある。時として、外来診療にて後縦靱帯骨化症(OPLL)について相談を受けることがある。以下は患者に説明されるべきポイント\*である。

- 1) 後縦靱帯骨化症の約30%程度が悪化し手術治療となる。
- 2) 後縦靱帯骨化症は指定難病である（軽症の場合は難病認定にはならない）。
- 3) 頸椎病変だけでなく、胸椎・腰椎病変を合併することがある。
- 4) 手術治療は合併症発生の危険性があり、手術前の説明を十分納得する必要がある。

\* 今林英明：後縦靱帯骨化症, 黄色靱帯骨化症. 脳神経疾患最新の治療 2021-2023: p203-204, 南江堂(2022. 2)

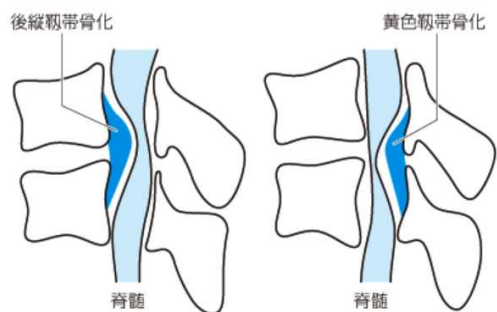


図1 後縦靱帯骨化症（左）と黄色靱帯骨化症（右）

（日本整形外科学会）

### 難病嘱託医が経験した指定難病（37）

#### 告示番号[69]：後縦靱帯骨化症(OPLL)

この病気(ossification of posterior longitudinal ligament: OPLL)は、後縦靱帯の骨化により脊柱管狭窄をきたし、脊髄の圧迫障害をきたす疾患である。頸椎の単純X線の約3%に後縦靱帯骨化が認められるが、神経症状を伴わなければ、疾患としての後縦靱帯骨化とはいわない。原因は、複数の遺伝的素因と環境因子の総合的な効果で発症する多因子遺伝病であり、遺伝的素因は複数の疾患感受性遺伝子によって規定される。ゲノムワイド関連解析により OPLL と強い相関を持つ8つの遺伝子領域が見いだされ、現在、その領域内の機能解析が進められている。頸椎 OPLL があると、半数の例に胸椎・腰椎に後縦靱帯骨化あるいは黄色靱帯骨化がみられる。頸椎 OPLL は50歳前後に発症し、男性に多い(2:1)のに対し、胸椎 OPLL は女性に多い。頸椎 OPLL の発症には骨化の厚みと頸椎の可動性の両者が関与している。頸椎 OPLL の初発症状は頸部痛、上肢のしびれなどであるが、次第に上肢の巧緻運動障害（箸が使いにくい等）や下肢のしびれ、歩行障害が出現し、つつ張ったように歩く。頻尿や失禁を生じる。手足のしびれ、箸が使いにくい等の手指巧緻運動障害と、歩行時につつつ張った感じになると手術を考える。手術の基本は、脊髄の圧迫解除と可動性の制御である。手術しても完全に神経症状が消失することは稀であり、運動機能は改善するが上下肢のしびれは残りやすい。（大川 淳）<sup>1)</sup> から

重症度分類（医療費助成対象）：以下の(1), (2)を対象とする。(1)画像診断され、著しい機能障害がある。(2)日整学会の上肢機能Ⅰ(2点以下)と下肢機能Ⅱ(2点以下)で評価・認定する。手術治療を行う場合は認める<sup>2)</sup>。

難病嘱託医が経験した指定難病（38）  
告示番号[68]：黄色靱帯骨化症 (OYL/OLF)

この病気(ossification of yellow ligament: OYL/ossification of ligamentum flavum:OLF)は、脊椎椎弓間を腹側で縦に連結している黄色靱帯が何倍もの厚さに肥厚し、骨化して脊髄を圧迫し、脊髄症状を生じる疾患である。骨化巣は脊柱管内部に生じ、脊柱管狭窄を呈して脊髄や馬尾を圧迫する原因となり、脊髄症や脊髄麻痺を引き起こすことになる。欧米人に比べて日本人の罹患率は高いといわれているが、幸いほかの頸椎・腰椎疾患に比べると日常診療で経験する頻度は少ない。全く症状がなくX線で偶然発見されることもある。一般住民健診での胸部側面X線では50歳以上で4-5%に骨化巣が認められる。40歳以降の中高年に多い。男性にやや多い。部位別では胸椎に好発する。原因は不明で、加齢が関係する。原因遺伝子の解析には至っていない。胸部や腰部脊柱管の狭窄程度によって様々な症状を呈する。症状は寛解・増悪を繰り返しながら緩徐に進行する。胸髄症のため痙攣性歩行など歩行障害が出現すれば手術適応になる。罹病期間や疾患重症度が手術成績に反映される。手術では脊椎後方除圧術が有効である。限局した黄色靱帯骨化による圧迫症状での治療成績は有効である。後縦靱帯骨化症と黄色靱帯骨化症の合併例では限局型・広範囲型ともに手術成績があまり良くない。(小宮節郎)<sup>1)</sup>から

この病気は、(故)星野仙一監督が「胸椎黄色靱帯骨化症」と診断を受けたことで大きく報道された。

重症度分類（医療費助成対象）：以下の(1), (2)を対象とする。(1)画像診断され、著しい機能障害がある。(2)日整学会の上肢機能Ⅰ(2点以下)と下肢機能Ⅱ(2点以下)で評価・認定する。手術治療を行う場合は認める<sup>2)</sup>。

難病嘱託医が経験した指定難病（39）  
告示番号[272]：進行性骨化性線維異形成症 (FOP)

この病気(fibrodysplasia ossificans progressiva: FOP)は、全身の骨格筋、筋膜、腱や靱帯組織などの本来、骨化しない組織に骨化（異所性骨化）が起こり、進行する。全身に骨化が生じ、脊柱変形や四肢関節と脊椎の可動性低下により日常生活の高度な障害をきたす。有病率は約200万人に1人である。骨形成蛋白(BMP)Type1受容体遺伝子ACVR1の変異(617G>A:R206H)による。R206H以外のACVR1遺伝子変異例も報告されている。小児期に発症し、皮下軟部組織に腫脹や硬結・腫瘤を生じる。熱感や疼痛（フレアアップ）を伴うことがあり、このフレアアップの消退と発生を繰り返しつつ、骨化が形成され増大していく。骨化は傍脊柱筋や項頸部、股関節周囲から始まり、末梢へと進む。骨化により四肢関節では可動域の低下（拘縮）、高度では強直がみられ、脊柱や体幹では可動性低下や変形をきたす。その結果、種々のADLや歩行・移動が困難となり、胸郭での骨化による呼吸障害や開口不良による摂食障害をきたす。多くの例で先天性第1足趾の形態異常（外反を伴う短趾症等）を呈する。完成した骨化を小さくする治療法はない。手術療法は手術自体が刺激となり骨化が進むとされ禁忌である。したがって予防に努める。経過とともに進行する。京都大学グループでは、患者からの皮膚から作成したiPS細胞を使った検討がなされている。

(遠藤直人)<sup>1)</sup>から


重症度分類（医療費助成対象）：modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、呼吸、循環の各評価スケールを用いて、いずれかが3度以上の場合を対象とする<sup>2)</sup>。

文献：

- 1) 指定難病ペディア 2019. 日本医師会雑誌 148・特別号(1)
- 2) 指定難病に係る診断基準等及び臨床調査個人票について

2015年6月5日

[https://www.med.or.jp/doctor/sien/s\\_sien/003413.html](https://www.med.or.jp/doctor/sien/s_sien/003413.html)



にじいろ通信 vol.9

【編集後記】  
徳島大学病院の「にじいろ通信 (R5.1.18 発行)」を拝見しました。表紙の絵の作者による「クスッと笑える絵手紙作品」や、分身ロボットを使い仕事を続けられている方のインタビューなど興味深い記事が盛りだくさんです。  
徳島大学病院や各保健所で配布していますので、是非手に取って下さい。  
来年も難病新聞をよろしくお願い致します。  
＜健康づくり課  
がん・疾病対策担当係長 T.T＞