

小児一骨形成不全症

Clinical Question 1

粗大運動発達障害のある骨形成不全症（Osteogenesis Imperfecta：以下 OI）児に対して、ハンドリングによる介入、筋力強化トレーニング、装具療法、ポジショニング、姿勢保持具使用、トレッドミルトレーニング、全身振動療法（Whole Body Vibration Training:以下 WBVT）、家族支援、多職種連携、電動車いす等（Power Mobility Device)のいずれが推奨されるか。

ステートメント

歩行可能な OI 児（Sillence 分類 I、IV型）に対する筋力強化トレーニングや装具療法、WBVT は、筋力や歩行機能、骨密度の向上に効果的な可能性があるため、包括的な理学療法（体重負荷や等尺性運動による筋力強化、機能的活動など）の一部として行うことを提案する。

作成班合意率 100 %

解説

◇CQ の背景

OI は易骨折性や進行的な骨変形が特徴の骨系統疾患の代表疾患である。乳児期は低緊張や関節弛緩性などの影響で全体的に運動発達は遅滞する。反復する骨折が生じた場合、手術後の固定や荷重制限のため、廃用による筋力低下や関節拘縮、変形によるアライメント異常などが生じ、易骨折性や低身長などにつながるといった悪循環を呈する。そのため理学療法介入は年齢や骨折状況、並行する治療内容により多岐にわたるが、効果的な介入に関しては明らかにされていない。

◇エビデンスの評価

OI 児に対する理学療法に関してはランダム化比較対照試験（以下 RCT）が 3 文献^{1),2),3)}、症例集積が 3 文献^{4),5),6)}だった。歩行可能な軽症例（Sillence 分類 I or IV型）が対象では多く、現在治療として有用とされている薬物治療や髄内釘固定術との併用が明らかではない報告もあることから、理学療法介入として強く提案できるものはない。発達過程の中での包括的な介入や装具療法、筋力強化、WBVT に関しては、重症度や介入頻度、強度など特定の条件下での有効性は示されている。

18 名の OI 児を対象に、プラスチック装具と年齢に応じた移動手段の使用を調査した報告では、装具使用での早期からの荷重が骨粗鬆症を減少させ、再骨折と変形を防ぐこと、また早期からの荷重や電動車いすの使用が成人期の効果的な日常生活動作の獲得と移動につながると報告している⁵⁾。Ⅲ、Ⅳ型 10 名を対象に、骨盤帯付き長下肢装具の効果を調査した報告では、装具装着と未装着期間で機能的独立性や下肢筋力、骨折発生率、活動強度に統計的な有意差はなく、未装着期間で筋力の低下や骨折率の増加を示したものの、OI 児と家族は装具を使用したときの方が安全だと感じていた¹⁾。Ⅰ、Ⅳ型の歩行可能な OI 児 34 名を対象に、運動能力や筋力に対する身体トレーニングプログラムの効果を調査した報告では、介入群（12 週間の運動プログラム）、またはコントロール群（通常のケア）が割り当てられ、介入群では有酸素能力が 18%、筋力が 12%、主観的疲労レベルが大幅に改善した。軽度から中等度の歩行可能な OI 児に対する個別または監視レベルでのトレーニングプログラムは、安全かつ効果的な方法で行うと効果が期待できると報告している²⁾。WBVT に関してⅢ、Ⅳ型の 8 名を対象とした報告では、有意差はなかったものの、介入群で歩行距離の延長や歩行率の増加、車椅子から歩行器などの移乗動作の自立を示す症例も存在したと報告している⁶⁾。またⅠ、Ⅳ型の 24 名を対象とした報告では、WBVT を 5 ヶ月間（1 日 2 回）実施し、通常のケアを受けた対照群と比較して、振動群で除脂肪体重（脂肪組織の重量を除いた体重）が有意に増加したが、それ以外の骨密度や筋機能、移動機能では有意差はなかった。WBVT は実用的かつ効果的な介入とは言い切れないが、より重症な OI 児への適応や集中的なリハビリテーションプログラムの補助、肥満に対する効果なども今後調査が必要であると報告している³⁾。その後対象と期間を増やした WBVT に対する報告では、53 名の OI 児が通常の理学

療法と WBVT を組み合わせ 12 ヶ月間実施し、12 ヶ月時に GMFM による運動機能や 6 分間歩行テストによる歩行距離、骨密度が有意に増加した⁷⁾。したがって WBVT のみの介入ではなく、包括的な治療プログラムの一つとして施行された時に効果が期待できるとしている⁸⁾。CQ に挙げた他の介入（ハンドリングやポジショニング、トレッドミルトレーニング等）に関しては、効果を検証した文献はなかった。

◇益と害のバランス評価

ほとんどの報告で調査前後や調査中に骨折があり、OI の病態像を反映する結果を示した^{1)~7)}。骨折の回数や部位は年齢や重症度（Sillence 分類）に影響するが、直接的な理学療法介入による骨折の報告はない。経験のある専門家が骨折リスクに十分に配慮し、安全かつ効果的な介入を心がければ、ある条件下での一定の成果は得られ、また骨折後や術後のギプス固定、長期臥床、廃用による体力低下や筋力低下、代償的な移乗動作能力の低下が身体面や情動面に害となることから、持続した介入が重要となる⁸⁾。

◇患者の価値観・希望

患者や保護者の価値観、希望に関する直接的な調査、報告はないものの、家庭内でのトレーニングや遊びを意識した理学療法、プール内での水中運動療法、集中的な理学療法との併用を行っている報告も散見されることから、常に患者と家族を中心とした関わりを実施していることが示唆される。また調査時の活動、参加に関しては就学状況や就労状況なども調査している報告があることから、常に長期的な視点に立った介入が重要と考える。

◇コストの評価

コストおよび費用対効果に関して述べられている文献は見られなかったが、装具療法や WBVT は高価な器具を必要とするため、コストは発生することが予測される。またそれ以外にも幼少期より骨折を繰り返し、その都度の入院や薬物治療、髄内釘固定術などの整形外科的手術も併用することになり、継続的に治療に関わるコストは発生するものと推察する。

◇引用文献

- | | |
|--|--|
| 1) Gerber LH, et al.: Effects of withdrawal of bracing in matched pairs of children with osteogenesis imperfecta. Arch Phys Med Rehabil 1998; 79: 46-51. | 5) Bleck, EE: Nonoperative treatment of osteogenesis imperfecta: orthotic and mobility management. Clin Orthop Relat Res 1981; 159: 111-122. |
| 2) Van Brussel M, et al.: Physical training in children with osteogenesis imperfecta. J Pediatr 2008; 152: 111-116. | 6) Semler O, et al.: Results of a prospective pilot trial on mobility after whole body vibration in children and adolescents with osteogenesis imperfecta. Clin Rehabil 2008; 22: 387-394. |
| 3) Hogler W, et al.: The Effect of Whole Body Vibration Training on Bone and Muscle Function in Children with Osteogenesis Imperfecta. J Clin Endocrinol Metab 2017; 102: 2734-2743. | 7) Hoyer-Kuhn H, et al.: A specialized Rehabilitation approach improves mobility in children with osteogenesis imperfecta. J Musculoskelet Neuronal Interact 2014; 14: 445-453. |
| 4) Gerber LH, et al.: Rehabilitation of children and infants with osteogenesis imperfecta. A program for ambulation. Clin Orthop Relat Res 1990; 251: 254-262. | 8) Mueller, et al.: Consensus statement on physical rehabilitation in children and adolescents with osteogenesis imperfecta. Orphanet Journal of Rare Diseases 2018; 13:158. https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-018-0905-4 . |