

小児一骨形成不全症

Clinical Question 2

脊柱側弯や四肢関節の屈曲拘縮、脚長差などの変形・拘縮を呈する骨形成不全症（Osteogenesis Imperfecta：以下OI）児に対して、ハンドリングによる介入、関節可動域訓練、ストレッチング、ポジショニング・姿勢保持具使用、装具療法、全身振動療法（whole body vibration）、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

脊柱側弯や四肢関節の屈曲拘縮、脚長差などの変形・拘縮を呈するOI児に対する各理学療法の効果は十分に検証されていないが、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）や装具療法は、継続していくことで粗大運動機能や自立度向上、骨折予防に対して効果的な可能性があるため、行うことを提案する。

□作成班合意率 100 %

解説

◇CQの背景

脊柱側弯や四肢関節の屈曲拘縮、脚長差などを呈するOI児の理学療法は、変形・拘縮の改善や進行予防に対する介入が多く、また易骨折性や骨折予防、変形改善に対しては薬物治療や髄内釘固定術が併用されることが多い。さらに反復する骨折が生じた場合には、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、ハンドリングによる介入や関節可動域運動、ストレッチング、ポジショニング・姿勢保持具使用、装具療法などの介入を行うが、それぞれがどの程度効果的かは明らかにされていない。

◇エビデンスの評価

脊柱変形や変形・拘縮を呈するOI児を対象とした報告はほぼなく、歩行可能なSillence分類Ⅰ、Ⅳ型を対象とした報告が多い^{1)~7)}。また各対象が現在幅広く併用されている薬物治療や髄内釘固定術を施行されているか不明であり、各介入の効果を検証しているかは不明である。OI児の脊柱側弯に関する報告はいくつか散見される。OI児316名の追跡調査では、157名に脊柱側弯症の所見があり、有病率は50%だった。Sillence分類Ⅲ型で脊柱側弯症の有病率68%と平均進行角度が年間6°と高く、Ⅳ型が有病率54%、平均進行角度が年間4°、Ⅰ型が有病率39%、平均進行角度が年間1°と最も低かった。またⅢ型に対し6歳になる前に、ビスホスフォネート療法を施行すると、側弯の進行角度を年間3.8°減少させると報告している¹⁰⁾。ビスホスフォネート療法で治療されていないOI児の「支持座位」の獲得とコブ角の関連性を調査した報告では、Ⅰ型、Ⅲ型、Ⅳ型の脊柱側弯症発生時の平均年齢が7.0歳、6.8歳、9.0歳であったと報告している¹¹⁾。また理学療法介入や装具療法が脊椎変形の進行防止や改善、脊柱の安定に効果的だという経験的証拠や明らかな根拠はないと報告しているが⁸⁾、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）の継続や装具療法は、筋骨格系の構造的アライメントを最適化し、運動の滑らかさや持久力改善、骨折予防、OI児や家族の安心感向上などに影響するとしている。これらにより身体活動量が増加し、OI児の機能と自立度が向上すると述べられている⁸⁾。CQに挙げた他の介入（ハンドリングやポジショニング、姿勢保持具使用等）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

脊柱変形や変形・拘縮を呈する比較的重症例を対象とした報告は少ないが、体幹筋を強化し、肺容量を増加させる理学療法は、OI児の姿勢アライメントと歩行能力を改善し、慢性腰痛を軽減する可能性がある⁸⁾と報告している。

◇患者の価値観・希望

OI 児の運動機能やセルフケアの自立を高める上で、各専門分野の関わりと介護者教育が重要であると認識されている⁹⁾。長期的な目標は、OI 児が独立して生活し、自分自身のセルフケアが自立するよう、歩行補助具や自助具の活用、自宅のトイレや浴槽、学校などの環境調整などに対しても支援していく必要がある⁹⁾。

◇コストの評価

脊柱側弯や四肢関節の屈曲拘縮、脚長差などを呈する OI 児の理学療法では、装具療法や歩行補助具、電動車椅子等の移動補助具にコストが発生することが予測できるが、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が発生するものと推測する。

◇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.
- 2) Van Brussel M, et al.: Physical training in children with osteogenesis imperfecta. J Pediatr 2008; 152: 111-116.
- 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.
- 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.
- 5) Bleck EE: Nonoperative treatment of osteogenesis imperfecta: orthotic and mobility management. Clin Orthop Relat Res 1981; 159: 111-22.
- 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.
- 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.
- 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>.
- 9) Marr C, et al.: Managing the patient with osteogenesis imperfecta: a multidisciplinary approach. J Multidiscip Healthc 2017; 10: 145-155.
- 10) Anissipour AK, et al.: Behavior of scoliosis during growth in children with osteogenesis imperfecta. J Bone Joint Surg Am 2014; 96: 237-243.
- 11) Engelbert RH, et al.: Scoliosis in children with osteogenesis imperfecta: influence of severity of disease and age of reaching motor milestones. Eur Spine J 2003; 12: 130-134.