

整形外科領域の希少疾患診療

平成 26 年に「難病の患者に対する医療等に関する法律」が成立し、従来から行われていた国の難病対策は大きく進展し、難病の発症メカニズム、診断および治療方法に関する調査および研究推進が継続的かつ安定的に可能となりました。指定難病の要件は、① 発病の機構が明らかでない、② 治療方法が確立していない、③ 患者数が人口の 0.1% 程度に達しない、④ 長期の療養を必要とする、⑤ 診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっている、とされ、③ を考えると患者数は 12 万人程度以下になります。

現在までに指定された難病の数は 300 を超え、15 の疾患群に分類されています。本特集では指定難病の中の、「骨・関節系疾患」に含まれる 13 疾患から後縦靱帯骨化症、特発性大腿骨頭壊死症といった多くの整形外科医になじみのある疾患や、現在の医療水準では長期生存が難しい疾患を除いた 8 疾患と、「皮膚・結合組織疾患」に含まれる神経線維腫症（1 型）とマルファン（Marfan）症候群の 2 疾患を加えた 10 疾患について、それぞれの疾患の診療や臨床研究の経験が豊富な整形外科および小児科の先生方に解説していただきました。これらの中には近年病態解明が進んだ疾患が多く、一部では有効な治療法が開発されてきていますが、多くの患者は長期にわたる不自由を経験しながら日常生活を送ることになります。従来は診断がついても適切な治療・管理法が不十分で、障害の進行を見届けることしかできなかった疾患もありました。しかし近年は、早期に確実な診断を受け、適切な整形外科的診療を継続するだけでなく、場合により骨・関節系以外の合併症の管理を多職種が連携して行うことで、患者の ADL や QOL の向上が期待できるようになっています。

整形外科医は、薬物治療、運動療法・物理療法を含みリハビリテーション治療、装具治療、手術治療といった多様な治療手段を持っています。診断に至る道筋、適切な整形外科的治療の選択、合併症の管理等について、本特集を通じて学んでいただければ幸いです。

（芳賀信彦）