

成人骨形成不全症患者の臨床症状：定量的研究と症例報告の統合的吟味

Clinical manifestations of osteogenesis imperfecta in adulthood: An integrative review of quantitative studies and case reports

Chougui K, Addab S, Palomo T, Morin SN, Veilleux L-N, Bernstein M, Thorstad K, Hamdy R, Tsimicalis A

Am J Med Genet A. 2020;182(4):842-865.

doi: 10.1002/ajmg.a.61497.

要約

骨形成不全症は主にⅠ型コラーゲン（骨を構成する主なタンパク質）の変化によって引き起こされる稀な遺伝性骨疾患である。骨形成不全症成人患者は加齢とともに、病気に関連した医学的問題が生じてくる可能性がある。統合的に論文を調べることによって、骨形成不全症成人患者が直面している臨床症状を吟味、評価し、まとめた。2000年から2019年に4の電子図書目録に発表された、量的、質的、もしくはその両方で検討された、成人の臨床症状に関する研究や症例報告を吟味した。適格な研究や症例報告を、量的、質的、もしくはその両方の研究を検討する方法（Mixed Methods Appraisal Tool）や症例報告チェックリストを用いて評価した。20の定量的研究と88の症例報告が吟味された。これらの研究には異なる骨形成不全症の病型の成人患者2510名が含まれていた。難聴、心疾患、妊娠合併症、脳血管症状、筋骨格症状、呼吸症状、視力障害などの症状が検討された。症状を知ることによって、合併症の予防、治療、経過観察を最適化するかもしれない。よい研究デザイン、方法の質がよい研究、多施設共同研究、大規模で多様な患者を含んだ研究の機会を多く設けることで、その結果を一般化し、他へ転用することができるであろう。

コメント

骨形成不全症患者は小児期に診断、治療されることが多い。患者の予後は改善してきているが、身体的QOLが低い可能性がある。本研究では、多くの論文を調べて、合計2510名の骨形成不全症成人患者のデータから合併症を検討している。難聴、心疾患、妊娠合併症、脳血管症状、筋骨格症状、呼吸症状、視力障害などの症状の危険性が記載されている。より詳細には次のような症状・問題が挙げられている：伝音性難聴、混合性難聴、心臓機能障害、心臓弁の閉鎖不全、動脈解離、分娩前出血、子宮破裂、輸血、静脈血栓塞栓症、帝王切開、早産、子癇前症、腰痛、脳出血、脳動脈瘤、骨折、変形性関節症、脊椎変形による呼吸障害、角膜菲薄化、網膜剝離、頭蓋底嵌入症、消化管の問題、泌尿生殖器の問題。成人骨形成不全症患者は様々な臨床症状や問題が生じる可能性を念頭におく必要があると思われる。