

なんこつ おけいせいしょう

軟骨無形成症の ちりょうをうけている みんなへ



軟骨無形成症とちりょうについてと、
がっこう
おうちや学校でこまっていることをかいつするコツをしょうかいするよ



はじめに

ここはどうぶつのおか。

大きなゾゴのきと3ひきのふくろう先生に守られて、

どうぶつのなかまがくらしているよ。

今日はどうぶつのなかまといっしょに、

「軟骨無形成症」について知っていきこうね。

また、おうちや学校でこまったりしていることはないかな？

生活のくふうもしょうかいするよ。

どうぶつのおかの なかまたち

ふくろうせんせい



アメリカ(おいしゃさん)
リー(せんせい)
ヤマト(コーチ)

ふたごのきつね



アーサー&イーサン

しろくまのおやこ



アルフィー(こぐま)
エイミー(おかあさんぐま)

ぶたさんのふうふ



エマ(つま)&ロビン(おっと)

うさぎのしまい



ユイ&ユマ



軟骨無形成症ってなあに？



軟骨無形成症は、体のほねが**大きくなる**しくみがうまくはたらかず、
身長がのびにくくなったり、うでやあし・指が短くなったりするんだよ。
このほかにも、体のあちこちのほねにさまざまなへんかがみられるよ。
軟骨無形成症のげんいんは、**Fgfr3***とよばれる「いでんし」(親から
子へ生物のとくちょうをつたえるもの)が、ほかのおおぜいの人とは
ちがってしまうことだよ(このちがってしまうことを「へんい」というよ)。
Fgfr3いでんしは、ほねがつくられるときにだいじなはたらきをするん
だよ。

軟骨無形成症のかんじゃさんのなかには、お父さんかお母さんのどちら
かが軟骨無形成症の場合、同じように軟骨無形成症になることがある
けど、多くの場合は両親と**かんけいなく**、「いでんし」のとつぜんの
「へんい」によって軟骨無形成症になることがわかっているよ¹⁾。

また、軟骨無形成症のかんじゃさんは、日本では2万人に1人くらい
のわりあい**生まれ**²⁾、かんじゃさんの数は6,000人くらい²⁾と考え
られているよ。世界では1~3万人に1人くらいのわりあい**生まれ**、
かんじゃさんの数は25万人いじょうとされているよ^{1,3)}。

※ Fibroblast Growth Factor Receptor 3: 線維芽細胞増殖因子受容体3

1) Unger S et al. Curr Osteoporos Rep. 2017; 15: 53-60.

2) 難病情報センター ホームページ: 軟骨無形成症(指定難病276): <https://www.nanbyou.or.jp/entry/4570>(2024年7月現在)から引用

3) Foreman PK et al. Am J Med Genet A. 2020; 182: 2297-2316.



あるまじろのおまわりさん

ユキィ & アイラ



となかいのおやこ

マーユ & レーナ



どのようなしょうじょうがあるの？

なんこつむけいせいしょう 軟骨無形成症のおもなしょうじょうは身長がひくいことだよ。生まれたとき
の身長はさほどちい小さくないけれど、身長がおお大きくなるころでも身長がのび
にくく、ちりょううを受けなかった場合、大人ばあい おとなになったときの身長は、
男の人おとこ ひとで130cmセンチくらい、女の人おんなで124cmくらいになるといわれているよ¹⁾。
そのほか、うでやあしが短い、指が短く、手を広げたときに中指と薬指の
あいだ
間あいだがはなれる(「さんせんしゅ」というよ)といったとくちょうもみられるよ。
また、頭あたまが体からだの他ほかにくらべて大きい、おでこと下あごしたが前まえのほうにつき
出でている、顔かおの真まん中なかがややへこんでいる、鼻はなのまわりがひくいなど、
顔かほだちにもとくちょうしがあることが知られているよ。

1) 立花克彦ほか、小児科診療 1997; 60: 1363-1369.

軟骨無形成症かんじゃさんのとくちょう



手を広げたときに
中指と薬指の間がはなれる



- 身長がひくい
- うでやあしが短い
- おでこと下あごが
前のほうに出ている
- 顔の真ん中が
ややへこんでいる など



りすぎるのこんび

イスラ&ルーカス



どのようなちりょうがあるの？

なんこつ むけいせいしょう

軟骨無形成症のちりょうは、かんじゃさんがいくつなのか、軟骨無形成症がげんいんで体の調子が悪くなったりしていないか、などによってかんじゃさんごとにちがってくるよ。

この本を読んでいるみんなと同じようなとしのかんじゃさんに対しては、次のようなちりょうがあるよ。

■ 「CNPるいえんたい」によるちりょう

「CNPるいえんたい」は、CNPという体の中にあるものによくはたお薬だよ。軟骨無形成症では、体の中にほねが大きくなるのをじゃまするものがあるんだけど、CNPはじゃませないようにして、ほねが大きくなるのを助けてくれるんだよ。このお薬は毎日ちゅうしゃをしないといけないので、がんばってちゅうしゃをつづけようね。

■ 「せいちょうホルモン」によるちりょう

「せいちょうホルモン」は、体を大きくするためにひつようなもので、体の中で作られるものだけど、体の外からも取り入れることで、ほねが大きくなるようにはたらきかけるちりょうだよ。このちりょうもちゅうしゃをすることになるよ。

■ しゅじゅつでほねをのぼすちりょう

しゅじゅつであしやうでのほねをのぼすちりょうだよ。しゅじゅつでほねに切れ目を作ると、そこがくっこうと新しいほねのもとができてくるんだけど、あしやうでにつけたとくべつな道具で、ほねのもとを少しずつのぼしていくよ。



やんちゃなはりねずみ

エージー

がっ こう おうちや学校で こまっていることは ないかな？

せい がっ たの
【ふだんの生活が楽しくなるコツ】



ひと
おうちの人や
学校の先生に
そうだん
相談してみよう。

はなぐま

カイスケ

こまったこと

かいけつほうほう

おうちのせんめんじょや
学校の手洗い場で
じゃぐちに手が
とどかなかったり、
トイレのべんざがたかくて
すわりにくかったり
することはないかな？



まえ
手洗い場の前や
べんざの前に
ふみ台などを
おいてもらうと、
つか
使いやすくなるよ。



おうちや学校のいすに
すわるときに、ひざのうら
いすにあわせると、
せなかの後ろが
あいてしまったり、
あしさき
足先がゆかに
とどかなかったりで、
いごちが悪いなあと
おも
思ったことはないかな？



せなかと
あいだ
せもたれの間に
クッションを
はさんだり、
いた
いすに足おきの板を
つけてもらうと、
すわりやすくなるよ。



学校の教室や
きょうしつ
ろうかにつけてある、
にもの
荷物をかけるための
フックが高くて、
手がとどかないことは
ないかな？



先生に相談して、
フックを
ひくいところに
つけてもらったら
いいよ。



ほん よ おも
この本を読んで、思ったことを
じゆう が
自由に書いてみよう

- この本を読んだ感想 かんそう
- わからなかったことやしつもん
- こうしてほしいなと思ったこと



書いたあと、よかったら
このページをおうちの^{ひと}人に
^み見せたり、^き切り取って^{がっこう}学校に
^も持って行って、^{せんせい}先生やお友だちに
^{まえ}見せたり、^{まへ}みんなの前で
^{はっぴよう}発表してみてね。

あらいぐま

ハリソン



軟骨無形成症の生徒さんのいる学校の先生方へ

●軟骨無形成症とは？

軟骨無形成症は、骨が成長する仕組みの一部がうまく働かず、身長が低くなったり、腕や脚(四肢)・指が短くなったりします。こうした特徴のほかにも、全身の骨にさまざまな変化がみられます。軟骨無形成症の代表的な症状は低身長です。出生時の身長はさほど小さくないものの、成長期でも身長が伸びにくく、治療を受けなかった場合、成人のときの身長は、男性で130cm程度、女性で124cm程度になるといわれています¹⁾。

1)立花克彦ほか. 小児科診療 1997; 60: 1363-1369.

●軟骨無形成症の生徒さんの困りごと

軟骨無形成症の生徒さんは身長が低いいため、学校の設備の使用において、困ってしまうことも多いです。その例をご紹介します。

軟骨無形成症の生徒さんでは腕や脚が短いこともあり、手洗い場の蛇口に手が届かなかったり、洋式トイレの便座が高くて座りにくかったりすることがあります。



手洗い場の前や便座の前に踏み台などを置いていただくと、使いやすくなります。



軟骨無形成症の生徒さんでは椅子に座る場合、膝の裏を椅子に合わせると背中が空いてしまったり、足先が床に届かなかったりで、不安定なことがあります。



背中と背もたれの間クッションを挟んであげたり、椅子に足置き板を付け加えると、座りやすくなります。



軟骨無形成症の生徒さんが困っていることはないか、

その生徒さんや保護者の方と、よく話し合ってみる機会になれば幸いです

軟骨無形成症について詳しく述べているサイトをご紹介します。こちらもご覧になってみてください。

intheknow

軟骨無形成症を知る

<https://www.achondroplasia.com/ja-jp/>



B:OMARIN

BioMarin Pharmaceutical Japan 株式会社

2024年9月作成
APAC-VOX-00367