

内分泌系疾患

機能亢進型 GNAS 変異関連疾患

1. 概要

GNAS 遺伝子は様々な器官・細胞において種々のホルモンの作用発現に関与する。GNAS 遺伝子の本来の働きがさらに亢進するような変異(機能亢進型変異)に起因する疾患を機能亢進型 GNAS 変異関連疾患と総称する。小児慢性特定疾病である McCune-Albright 症候群(MAS)は機能亢進型 GNAS 変異関連疾患の最重症型であり、多骨性線維性骨異形成、カフェオレ斑、様々な内分泌機能亢進症状の三徴を呈する。その他、これら徴候の一部のみを認める例(たとえば、単骨性線維性骨異形成など)の少なくとも一部は機能亢進型 GNAS 変異関連疾患と考えられている。

2. 疫学

不明である。

3. 原因

本疾患の原因は体細胞性に機能亢進型 GNAS 遺伝子変異が獲得されることである。

4. 症状

多骨性線維性骨異形成あるいは単骨性線維性骨異形成、カフェオレ斑、様々な内分泌機能亢進症状(末梢性思春期早発症、機能性甲状腺腺腫、機能性下垂体腺腫、Cushing 症候群など)を呈する。

5. 合併症

骨変形、骨折、高血圧、糖尿病、思春期早発症、甲状腺機能亢進症などを合併することがある。

6. 治療法

様々な内分泌機能亢進症状に対してホルモン作用抑制療法が行われる。また腫瘍性病変(下垂体、甲状腺など)、骨病変が存在する場合、外科手術が行われる。

7. 研究班

機能亢進型 GNAS 変異関連疾患の表現型スペクトラムに関する研究班

(研究代表者) 長谷川奉延

(分担研究者) 鳴海覚志、高橋裕、室谷浩二、石井智弘、坂本好昭