

整形外科疾患分野

軟骨無形成症

1. 概要

内軟骨性骨化の異常により長管骨の成長障害をきたす疾患。長管骨の長径成長が障害されるため四肢短縮型低身長を呈する。膜性骨化は障害されないため頭蓋骨は相対的に大きい。

軟骨無形成症はかつて軟骨異栄養症、軟骨形成不全症などとも呼ばれた時期がある。軟骨無形成症と表現型が似るが程度の軽い軟骨低形成症は独立した疾患と認識されている。同病異名や異病同名を避け1疾患1病名を原則とする骨系統疾患国際分類が用いられるようになり、本疾患名は軟骨無形成症に統一されている。

2. 疫学

およそ2万出生に一人の割合で発生する。本邦には約6000人の患者がいると推定される。

3. 原因

原因遺伝子はFGFR3（線維芽細胞増殖因子受容体3）であることが知られている。患者の98%にFGFR3のG380R点変異（380番目のグリシンがアルギニンに置換される変異）を認める。同じFGFR3のN540K点変異は軟骨低形成症となる。

4. 症状

成人身長は120–130cmと低い。特に手足が短く座高は比較的保たれる。大きな頭蓋、鞍鼻、三尖手、O脚、肘関節の伸展制限などを特徴とする。乳児期に運動発達の遅延はあるが知能は正常である。X線所見として長管骨の短縮、骨幹端の杯状変形、小さな骨盤、水平の臼蓋、小さな坐骨切痕、椎弓根間距離の狭小化、骨年齢の遅延などを認める。

5. 合併症

水頭症、アデノイド、滲出性中耳炎、頻脈、多汗、脊柱管狭窄症に伴う四肢麻痺。

6. 治療法

本質的な治療はない。低身長に対しては成長ホルモン皮下注射や創外固定を用いた四肢延長術などが行われている。脊柱管狭窄症に対しては椎弓形成術や固定術が行われる。

7. 研究班

軟骨無形成症の病態解明と治療法の開発研究班