

CNP/GC-B 系異常による新規骨系統疾患

1 . 概要

C 型ナトリウム利尿ペプチド (CNP) およびその受容体 B 型グアニル酸シクラーゼ (GC-B) は内因性骨伸長促進因子であるが、現在 GC-B 遺伝子の機能喪失型変異によるマロトー型遠位中間肢異形成症のみが確認されている。同疾患は骨系統疾患の 1 疾患であり、生直後の骨格系には顕著な異常を認めないものの、生後 2 年までに急速な骨伸長障害をきたし、成人の最終身長は 5SD 以下となる。

2 . 疫学

GC-B 異常症 (マロトー型遠位中間肢異形成症) が 1,000,000 人に 1 人

3 . 原因の解明

同疾患に分類される疾患として、現在のところ GC-B 機能喪失型変異によるマロトー型遠位中間肢異形成症のみが報告されている。今後、他の CNP/GC-B 系因子の変異が、類縁の骨系統疾患において同定される可能性がある。

4 . 主な症状

低身長 (成人の最終身長は 5SD 以下となる)、四肢の中間部、および遠位部の著しい伸長障害。

5 . 主な合併症

日本における症例では偽動脈瘤の合併が報告されているが、本症に特徴的なものかは現在のところ不明である。今後他症例におけるさらなる検討が待たれる。

6 . 主な治療法

一般的な治療法は確立されていないと考えられる。軟骨無形成症等の骨系統疾患では、一般的に骨延長術や、効果は限定されるが、成長ホルモン治療がおこなわれている。

7 . 研究班

低身長症における CNP 有効症例の把握と診断法の確立班