

キャンボメリック ディスプラジア

1 . 概要

骨軟骨の異形成と性分化異常を主徴とする、重篤な先天性疾患。

2 . 疫学

およそ3万人に1人。

3 . 原因の解明

原因遺伝子として、軟骨発生・性分化に必須の転写因子 Sox9 の遺伝子変異・転座などによるハプロ不全によって引き起こされることが分かっているが、Sox9 の遺伝子コード領域内に遺伝子異常を認めない症例もある。

4 . 主な症状

生後30日以内（新生児期）に多くの症例では死亡にいたる。長幹骨の湾曲、頭蓋骨・骨盤の変形など、骨軟骨の異形成。男性における性分化異常は3分の2程度のみに見られ、重篤度にもかなりばらつきがある。

5 . 主な合併症

呼吸不全、新生児死亡など様々な合併症がある。

6 . 主な治療法

長幹骨の湾曲、頭蓋骨・骨盤の変形などに対する根本的な有効な治療法はない。比較的軽症の場合は、小児期から生涯において診察・加療が必要な場合もある。

7 . 研究班

キャンボメリック ディスプラジアの臨床情報調査と病因・病態の研究班