

告示	番号	74	内分泌疾患
	疾病名	軟骨低形成症	

軟骨低形成症

なんこつていけいせいしょう

概念・定義

近位肢節により強い四肢短縮型の低身長をきたす先天性の骨系統疾患である。軟骨無形成症に似たレントゲン所見をしめすが、程度は軽く正常に近いものまで多彩である。古くは軟骨異栄養症と一括して呼ばれたが、現在は重症の表現型をとる軟骨無形成症と、軟骨低形成症に細分されている。

症状

近位部優位な四肢の短縮、低身長を認めるが、軟骨無形成症と比べて程度は軽い。出生時には明らかな四肢の短縮はみとめず、乳児期での診断は困難である。頭部や顔貌は正常で三尖手はみとめない。軟骨無形成症でみられる症状(合併症)はほとんどないが、軽度の精神発達遅滞が9%程度にみとめられる。

治療

本質的な治療はない。低身長に対して成長ホルモン治療が保険適応となっており、軟骨無形成症と比べて治療効果は良好である。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/5_38_84.html