

告示	番号	44	内分泌疾患
	疾病名	インスリン様成長因子 1 (IGF-1) 不応症	

インスリン様成長因子 1 (IGF-1) 不応症

いんすりんようせいちょういんしいちふおうしょう

概念・定義

成長ホルモン (GH) の作用を仲介するインスリン様成長因子 1(IGF1) (従来はソマトメジン C) の受容体あるいはそれ以降の障害により、胎内発育遅延と低身長をきたす疾患。

症状

IGF1 作用の低下が胎内から存在するため SGA を呈し、生後の成長障害を認める。理論的には IGF1 抵抗性を来し、GH 抵抗性を来すと考えられ、血中 IGF-I、IGFBP-3、ALS、GH が高値を呈すと考えられるが、報告ではこれらの検査値のいくつかが正常である症例が多い。SGA、低身長、骨成熟の遅延を呈するが、IGF1 遺伝子異常に比べて重篤ではない。また、IGF1 遺伝子異常と同様に小頭症、精神発達遅滞を認める症例もある。二次性徴の遅延は報告されていない。

現在、SGA 生低身長児に GH 治療が行われているが、本症では一般に GH 治療の効果はないかあるいは不十分である。

治療

IGF1 抵抗性により、二次的な GH 抵抗性を来すと考えられるので、理論的には GH あるいは IGF1 治療は効果がないと考えられる。しかし、ある程度変異 IGF1 受容体の機能が残存している症例では、高用量の GH 治療に反応を示し、低身長の改善が見られることがある。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/5_5_7.html