

告示	番号	45	内分泌疾患
	疾病名	成長ホルモン不応性症候群（インスリン様成長因子1不応症を除く。）	

成長ホルモン不応性症候群（インスリン様成長因子1（IGF-1）不応症を除く。）

せいちょうほるもんふおうせいしょうこうぐん（いんすりんようせいしょういんしいちふおうしょうをのぞく。）

概念・定義

特異的な顔貌，肥満などの成長ホルモン(GH)分泌不全と類似する症状を示すにもかかわらず，血漿 GH 値が高値を示す，あるいは GH 抵抗性を示す病態である。GH 受容体およびそれ以降の細胞内情報伝達分子の異常および先天性 IGF-I 産生異常によるものを一次性 GH 不応症候群と呼び，GH および GH 受容体に対する抗体，栄養不良，肝疾患，糖尿病により二次的に GH 抵抗性が生じる場合二次性 GH 不応症候群と呼ぶ場合もある。1966 年に Laron によって，低身長，特異的な顔貌，肥満などの成長ホルモン(GH)分泌不全と類似する症状を示すにもかかわらず，血漿 GH 値が高値を示す症例が報告された。1989 年，本疾患は GH 受容体遺伝子の異常によることが明らかとなった。GH シグナルが十分に伝達されないため，GH 分泌不全と同様の特徴ある症状，所見を示す。Laron 型低身長症とも呼ばれる。

症状

GH，IGF1 系の作用不足が病態を形成するため，症状は GH 分泌不全性低身長症と類似する。即ち，低身長症(-4~-10SD)、肥満、思春期遅発、骨端線閉鎖遅延、小さい性腺、皮膚非薄化、高い声、除脂肪体重の減少、骨密度減少などである。GH 受容体の機能がある程度保たれている症例では低身長を含めて症状が軽度である。

治療

低身長治療には遺伝子組換え IGF1 (150~200 μg/kg/day) の皮下投与を行う。低血糖をきたす可能性があり、長期的に rIGF1 を投与された症例は多くない。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/5_5_8.html