Endocrine

	骨形成不全症	大理石骨病	骨Paget病	軟骨無形成症
原因	骨芽細胞の異常による <u>I型コラーゲン</u> 合成障害	破骨細胞の機能低下	原因不明	第4染色体短腕上の <u>FGFR3</u> *の変異(常・ 優)
病態	骨膜性骨化の障害	骨吸収 骨形成障害	局所性に骨吸収と骨新生が過剰反 復	<u>軟骨内骨化</u> の障害
症状	<u>青色強膜</u>難聴	骨硬化易骨折性造血障害う歯(下顎骨骨髄炎へ波及)	X線: ● 骨萎縮像と骨硬化像が混在 ● 血中ALP↑ ● 神経絞扼 ● 病的骨折	四肢短縮型の低身長大頭前額部突出亀背太く短い手指

Achondrogenesis 軟骨無形成症 2

Etiology

• 軟骨内骨化

Symptom

- 四肢短縮型低身長
- 大頭
- 前額部突出
- 。 亀背
- 太く短い手指

概念

線維芽細胞増殖因子受容体3 (FGFR3) の変異により、四 肢の短縮を伴った低身長をきたす疾患

疫学

1~2万人に1人

遺伝形式

常染色体優性遺伝だが、突然変異による孤発例も多い.

症状

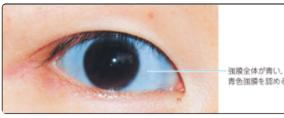
- 低身長
- 大きな頭蓋
- o 鞍鼻
- 。 三尖手
- O脚

対症療法が中心だが、成長ホルモンの投与、骨延長術を行 う場合もある.

Osteogenesis Imperfecta 骨形成不全症 3

滑稽 な 青い 個性

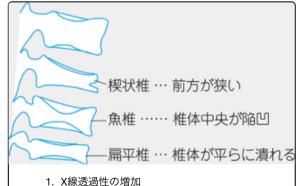
滑稽	骨形成不全症
な	難聴
青い	青色強膜
個性	易骨折性



青色強膜を認める

Osteoporosis 2

骨粗鬆症のX線所見



- 2. 海綿骨梁の減少と萎縮、特に横走する骨梁が減 り、縦走する骨梁が目立つ
- 3. 骨皮質幅の減少, 椎体上下縁の硬化像

4. 骨の変形 (特に椎体に目立つ) 椎体の凹レンズ状陥凹, 圧迫骨折, 魚椎, 楔状 椎による変形

Marble Bone Disease 1

概念

骨吸収の障害により引き起こされるびまん性骨硬化性病変の総称。主に、出生時に発症する乳児悪性型と、後になってから発症する遅発型に分けられる。

疫学

乳児悪性型…まれ 遅発型…10万に1人

遺伝形式

乳児悪性型…常染色体劣性遺伝 遅発型…常染色体優性遺伝

症状

乳児悪性型...大頭症,難聴,視力障害,肝脾腫, 貧血

• 遅発型...骨折,骨髓炎,顔面神経麻痺

治療

骨髄移植、骨折に対しては外科手術を行う.

Quiz

7 Qs/7

М

94B74 Qs 🚹

М

正しいのはどれか、2つ選べ、

- a. 骨形成不全症では骨折により四肢の変形が起こり やすい.
- b. 大理石骨病では骨折は起こりにくい...
- c. 多発性軟骨性外骨腫は骨肉腫を合併する...
- d. 長管骨のPaget病は溶骨性変化が主体である.
- e. 軟骨発育不全症〈軟骨無形成症〉は胎内診断が可能である.

Pseudogout 1

Symptom

o 発熱

Exam

関節液 nl

遺伝性全身性結合組織性疾患

骨形成不全症	常優
Ehlers-Danlos症候群	常優,常劣,ときに伴劣
Marfan症候群	常優

True: a e

- 2
- b. 大理石骨病: XRで骨硬化, 骨折しやすい, Chalk bone
- c. 多発性軟骨性外骨腫: 軟骨肉腫
- d. 長管骨のPaget病: 溶骨性変化, 造骨性変化が混在
- e. 軟骨発育不全症: AD, FGFR3 gene mut

遺伝性全身性結合組織性疾患

骨形成不全症	常優
Ehlers-Danlos症候群	常優、常劣、ときに伴劣
Marfan症候群	常優