

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 Ⅰ型コラーゲン合成障害	破骨細胞の機能低下	原因不明	第4染色体短腕上の FGFR3*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	軟骨内骨化の障害
症状	<ul style="list-style-type: none">● 易骨折性● 青色強膜● 難聴● 小児期からの骨粗鬆症	<ul style="list-style-type: none">● 骨硬化● 易骨折性● 造血障害● う歯（下顎骨骨髓炎へ波及）	X線： <ul style="list-style-type: none">● 骨萎縮像と骨硬化像が混在● 血中ALP↑● 神経絞扼● 病的骨折	<ul style="list-style-type: none">● 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
<ul style="list-style-type: none">軟骨内骨化
Symptom
<ul style="list-style-type: none">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
<ul style="list-style-type: none">低身長大きな頭蓋鞍鼻三尖手O脚
治療
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



強膜全体が青い。青色強膜を認める

Osteoporosis 2

骨粗鬆症のX線所見

- X線透過性の増加
- 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
- 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

骨髓移植，骨折に対しては外科手術を行う。

Pseudogout 1

Symptom

- 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

Quiz

7 Qs / 7

94B74 Qs ⓘ

M M

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. 軟骨發育不全症（軟骨無形成症）は胎内診断が可能である。

True: a e

- a.
- 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. 軟骨發育不全症: 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