

## 代謝疾患分野

# 低フォスファターゼ症

### 1. 概要

低フォスファターゼ症は骨系統疾患の一つで、組織非特異的アルカリフォスファターゼ(ALP)の欠損が原因である。発症時期および症状の広がりに基づいて、胎内で発病する周産期型、生後半年以内に発病する乳児型、小児期に発病し乳歯の早期脱落を伴う小児型、成人期に発病する成人型、症状が歯に局限する歯限局型の5つの病型に分類される。四肢短縮、内反膝、骨折、骨変形、低身長、痙攣、乳歯早期脱落などの症状を呈する。骨X線像では、くる病類似の所見を呈するが、血中ALP活性は低値である。

### 2. 疫学

最重症型は10万出生に1人程度と言われている。日本での本症の患者数についてのデータはないが、症例報告などから数百人程度と考えている。

### 3. 原因

組織非特異的アルカリフォスファターゼの欠損

### 4. 症状

骨化不全、呼吸不全、体重増加不良、高カルシウム血症、けいれん、乳歯早期脱落

### 5. 合併症

呼吸障害、体重増加不良、骨折

### 6. 治療法

対症療法、根本的治療なし、骨髄移植が試みられた例あり。

酵素補充療法の治験が北米において開始された。

対症療法として人工呼吸、低カルシウムミルク、抗痙攣剤(ビタミン6)。

長期にわたる疾患の状況：不明。上述の通り最重症型では致死性であるが、乳児型でも50%程度の致死率とされる。長期経過報告無し。成人では易骨折性を示す場合があるので、骨粗鬆症の患者の中に発見されずに存在している可能性あり。歯についても永久歯の症状ははっきりしていない。

### 7. 研究班

低フォスファターゼ症の個別最適治療に向けた基礎的・臨床的検討班