

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、症状が歯に限局する歯限局型の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

100-200人

3. 原因

本症は、ALPの活性低下により発症するが、症状とその原因の因果関係には不明な点が多い。たとえば、ALP活性低下により、ビタミンB6の代謝障害が起こり痙攣を引き起こされると考えられているが、不明な点も多い。また、酵素補充療法に向けて北米において治験が始まっているが、対象患者の選定や治療効果の判定等、残された課題も多い。本症の正確な病型分類を行い、個別の治療・管理指針を確立することを目指す。

4. 症状

四肢短縮、内反膝、骨痛、骨変形、低身長、痙攣、乳歯早期脱落などの症状を呈する。重症例では呼吸障害により致死的である。乳児型ではしばしば高カルシウム血症を伴い、体重増加不良を呈する。骨強度の低下により易骨折性となる。

5. 合併症

呼吸障害、体重増加不良、骨折

6. 治療法

確実な治療法はない。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B6)。先進的実験的治療法として骨髄移植。今後の期待として、リコンビナントALPによる酵素補充療法。

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