

低ホスファターゼ症^{えいちびーびー}(HPP)の 患者さんにご家族のために

監修：大阪大学 名誉教授 大藪 恵一 先生



はじめに

低^{てい}ホスファターゼ^{しょう}症（英語名：HypoPhosPhatasia、
以下^{えいちびーびー} HPP^{い でん し}と呼びます）は、遺^い伝^{でん}子^しの^{へんか}変^{へん}化^かによ^よっ^て
アルカリ^{えーえるびー}ホスファターゼ^{えーえるびー}（ALP）と^{こうそ}呼^こば^うれ^そる^が酵^{けっ}素^{そん}が、
欠^{けっ}損^{そん}し^たり^か活^か性^っが^せ低^い下^げし^たり^する^こと^で発^は症^{てい}す^る
病^び気^きで^す。

HPPは患者さんの数が少なく、一般的な病気と比べて情報も限られています。病気について周囲の理解が得られず不安になることもあると思います。このパンフレットはHPPという病気についてわかりやすく説明し、HPPと診断された方や、そのご家族、または学校の先生など周囲の皆さんの、HPPについての理解を深め、HPPとともに送る毎日を応援するものです。

HPPという病気を知り、不安を解消し、上手に生きるための前向きな気持ちを持つことの一助になれば幸いです。

大阪大学 名誉教授 大園 恵一 先生

目次

HPP について

HPPとは？	4
HPPにはタイプ(型)があるの？	5
HPPのこどもの症状は？	6
HPPの大人の症状は？	12
日常生活への影響は？	16
どうしてALPの働きが悪くなったり、なくなったりするの？	17
HPPの遺伝について教えてください	18
診断方法は？	19
ALP値を確認してみましょう	20

治療について

治療法は？	21
酵素補充療法について教えてください	22
酵素補充療法の副作用は？	23

医療費助成

医療費助成制度について	24
-------------	----

HPP と向き合うために

	30
--	----

HPP についてもっと知りたい

	31
--	----

HPPとは？

HPPは、強く健康な骨を作るために必要な「アルカリホスファターゼえーえるびー（ALP）」という酵素こうその働きが悪くなったり、働かなくなったりするために起こる病気です。

正常なALPの働き



強く健康な骨が作られます。

骨の中



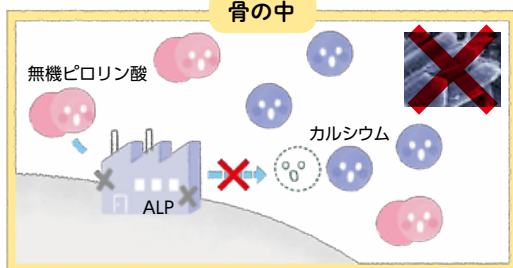
ALPの働きが正常な人では、ALPによって、骨の中にある無機ピロリン酸という物質が分解され、無機リン酸が作られます。その無機リン酸がカルシウムと結合することで、ハイドロキシアパタイトと呼ばれる固い結晶ができて骨や歯に蓄積し、強く健康な骨が作られます。

HPP患者さんの場合



強く健康な骨を作ることができなくなります。

骨の中



HPPでは、ALPの働きが悪くなったり、なくなったりするため、無機ピロリン酸が分解されず無機リン酸が作られません。そのため、カルシウムと無機リン酸が結合することができず、強く健康な骨を作ることができなくなります。

HPPにはタイプ(型)があるの？

HPPの症状は、症状がでる時期や症状によって6つのタイプに分けることができます。

①周産期重症型HPP

②周産期良性型HPP

✓おなかの中にいるときや
生まれたときにみつける



③乳児型HPP

✓生後6カ月までに
症状がでる



④小児型HPP

✓生後6カ月～
18歳までに
症状がでる



⑤成人型HPP

✓18歳を過ぎてから
症状がでる



⑥はげんきよくがた歯限局型HPP

✓症状は歯のみにとどまる※
(1～4歳までに乳歯が抜ける)

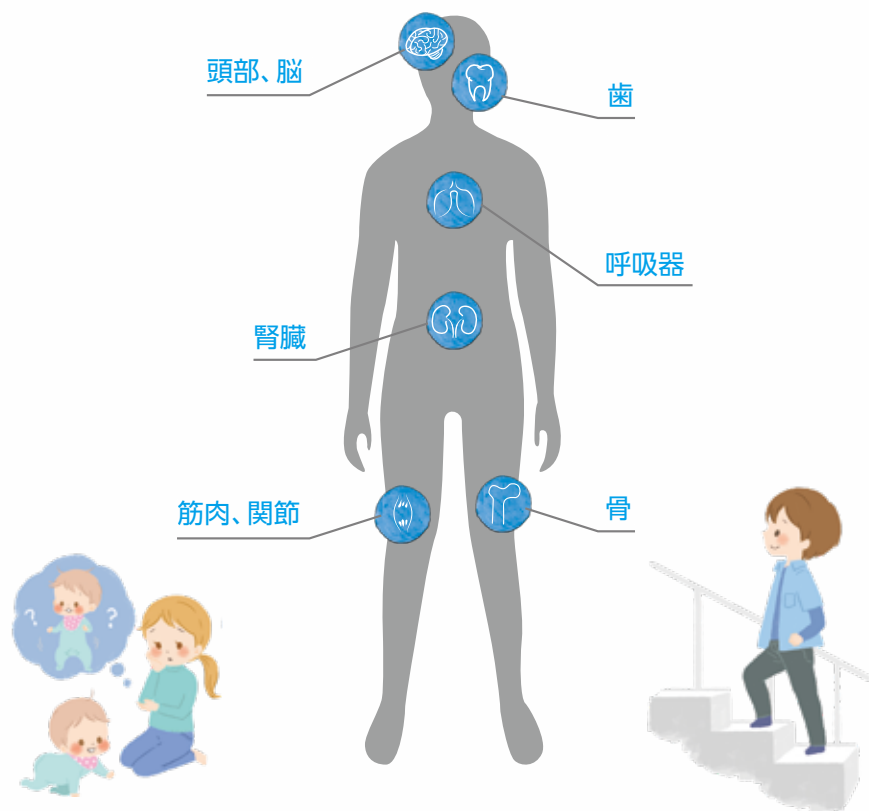


※歯以外にも症状がでてくること
があるため、経過観察が重要です。

同じタイプ(型)でも、症状や症状の程度は一人ひとり違います。

HPPのこどもの症状は？

HPPでは、骨や歯を中心に、全身にさまざまな症状があらわれます。症状があらわれる年齢や症状の種類、症状の程度は一人ひとり違います。



成長・発達にかかわる症状

身長、体重などの成長や、ハイハイ、立ち上がりや歩き始めなどの発達が遅れることがあります。

日常生活の動作にかかわる症状

全身の症状によっては、走ったり、階段の上り下り、物を運んだり、着替えるなど、日常生活動作が難しくなることがあります。

HPPの患者さんにみられる症状について、ご説明します。



症状のでのタイミング

どの年齢においてもよくみられます。
おなかの中にいるときにわかることもあります。



症状のでかた

“くる病”のような症状(くる病様^{びょうよう}症状)がみられます。

- おなかの中の赤ちゃんの骨が短い、曲がっている
- 腕や太ももの骨(大腿骨^{だいたいこつ})が曲がっている
- 骨の痛みが続く
- 骨が簡単に折れやすく、なおりにくい

症状の影響

骨の症状は、成長や運動機能に影響を及ぼすことがあります。

- 発達や成長が遅れる
(ハイハイ・立ち上がり・歩行開始の遅れ、低身長・低体重)
- 日常生活の動作が難しくなる
(歩く、走る、階段の上り下り、物を持つ・運ぶなど)



くる病とは？

骨の成長に必要なビタミンDやカルシウム、リンが不足して、骨がやわらかくなったり、手足の骨が曲がって成長したり、発育が遅れることもこの病気のこと。



日常生活で補助が必要となることもあります。



呼吸器

症状のでのタイミング

新生児(生後6カ月までの間)でよくみられます。

症状のでかた

HPPでは、肋骨が強く健康な骨に成長しないため、肺をつつむ胸の骨(胸郭)^{きょうかく}が小さくなったり、変形することで、肺の働きが悪くなることがあります。

胸郭の変形の一例



肋骨が細く、
ぼやけている

(HPP患者のレントゲン写真)

症状の影響

うまく呼吸ができないことがあります。
また、自分で呼吸ができない場合は、人工呼吸器じんこうこきゅうきが必要になることもあります。
人工呼吸器を装着したことで、肺炎を起すことがあります。





頭部、脳

症状のでのタイミング

新生児(生後6ヵ月までの間)から小児期までにみられます。

症状のでかた

HPPで起こる頭部や脳の代表的な症状に、下記の2つがあります。

けいれん^{ほっさ}発作

■ けいれん発作を起こすことがあります。

けいれん発作でみられる症状

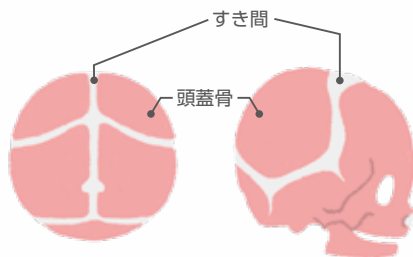
※すべてがみられるとは限りません。

- ✓大きく目を見開く
- ✓意識を失う
- ✓息を止める
- ✓手足をつっぱる
- ✓手足をガクガクとふるわせる

とうがいこつほうごうそうき ゆごうしょう 頭蓋骨縫合早期癒合症

- 赤ちゃんのときにある「頭の骨の間にあるすき間」が通常よりも早くくっつくことがあります。脳の成長より早く頭の骨ができあがるので、頭の形が変形したり、脳そのものが頭蓋骨に圧迫されることがあります。
- 発達の遅れ、視力低下(視力が落ちること)がみられることがあります。

赤ちゃんの頭の骨の状態





歯

症状のでのタイミング

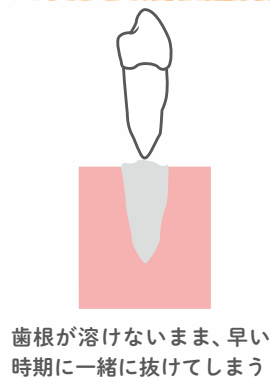
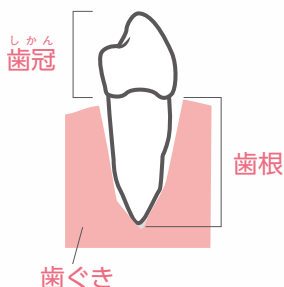
1歳から4歳までに多くみられます。

症状のでかた

HPPでは、乳歯が通常より早くぐらぐらして、歯根(歯ぐきに埋まっている歯の根っこ部分)と一緒に抜けることがあります。このとき、痛みはありません。

HPPではない
こどもの乳歯

HPPの
こどもの乳歯



症状の影響

歯ぐきに炎症が起こって赤くなったり、腫れたり、出血したりするなど、歯周病に似た症状がでることがあります。

もう、抜けたの？
あら？
なんだか歯が長いわね。





筋肉、関節、腎臓

症状のえるタイミング

どの年齢でも起こる可能性があります。

症状のでかた

筋肉

- 筋力が弱くなり、運動機能に影響を及ぼすことがあります。
 - ・ハイハイや立ち上がり、歩行開始の遅れ
 - ・歩行器具や車いすによる補助が必要になることも
- 筋肉の痛みが長く続くことがあります。



関節

- 関節が腫れたり、関節がかたくなったり、不自然に突っぱったりすることがあります。
- 関節の痛みが長く続くことがあります。



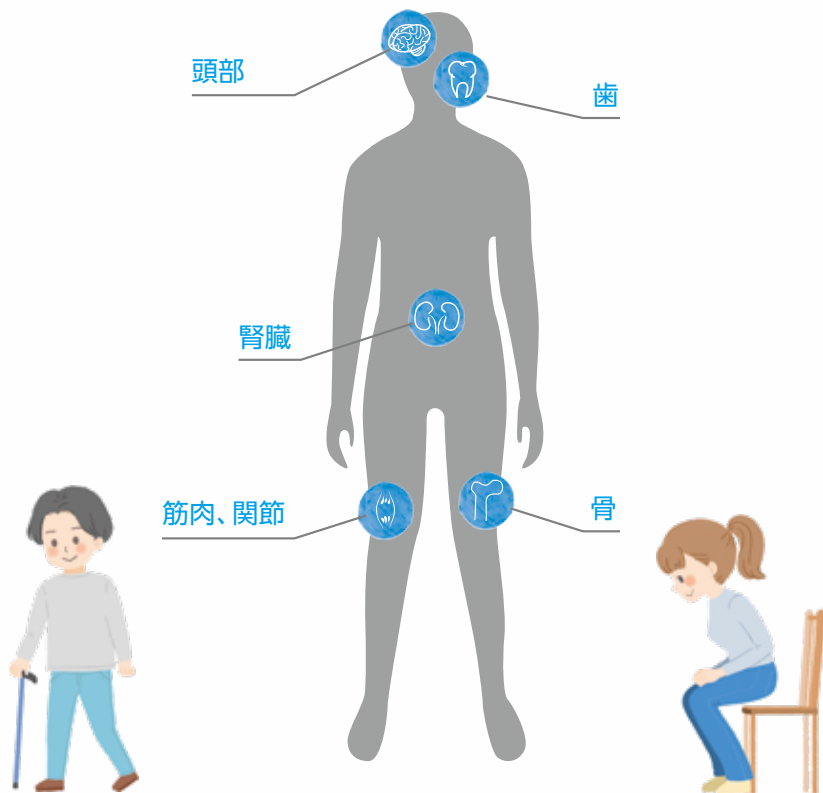
腎臓

- 血液中にカルシウムがたまり(高カルシウム血症^{けっしょう})、ささいなことで不機嫌になったり、食欲がなくなったり、くり返し吐いたりすることがあります。
- 尿中にもカルシウムがたまります(高カルシウム尿症)。
- 腎臓にもカルシウムがたまります(腎の石灰化^{せっかい})。



HPPの大人の症状は？

HPPでは、「骨」を中心に、全身にさまざまな症状があらわれます。成人型HPPでは、18歳以降に症状があらわれますが、症状の種類や程度は一人ひとり違います。



運動機能に
かかわる症状

骨が変形することで、骨痛や関節痛があったり、筋力低下がみられ、運動機能に影響がでることがあります。

日常生活の動作に
かかわる症状

全身の症状によっては、走ったり、階段の上り下り、物を運んだり、着替えるなど、日常生活動作が難しくなることがあります。



症状のでかた

- 簡単に骨折したり、何度も骨折する
- 骨折が治りにくい
こつなんかしょう
- 骨軟化症
- 骨密度低下
- 骨の痛みが続く
- 骨が変形する

症状の影響

骨の症状は、運動機能に影響を及ぼすことがあります。

- 日常生活の動作が難しくなる。
(歩く、走る、階段の上り下り、座った状態から立ち上がる、床の物を拾うなど)
- 移動のための補助器具(車いす、歩行器具など)が必要になる場合があります。



日常生活で補助が必要となることもあります。



筋肉、関節、腎臓、頭部/神経症状

症状のでかた

筋肉

- 筋力が低下して、運動機能に影響を及ぼすことがあります。
- 筋肉の痛みが長く続くことがあります。

関節

- 関節が腫れたり、かたくなったり、不自然に突っぱったりすることがあります。
- 関節の痛みが長く続くことがあります。



腎臓

- 腎臓にカルシウムがたまり(腎の石灰化)、腎臓の中に石ができたり(腎結石^{じんけっせき})、腎臓の働きが悪くなる(腎機能障害^{じんきのうしょうがい})ことがあります。

頭部/神経症状

- 頭痛を繰り返すことがあります。





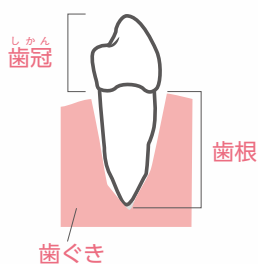
歯

症状のでかた

- 永久歯がぐらぐらする、抜ける
- 歯が変色する
- 歯ならびが悪くなる
- 重度の虫歯になる
- 歯周病
- 乳歯が早く抜けてしまった経験がある

- 通常、乳歯は、歯根が溶けてなくなり、歯冠だけが6歳ごろから抜け始めます。
- HPPの場合、通常より早く(1歳～4歳までに)、歯根と一緒に抜けてしまうことがあります。

HPPではない場合



通常、歯根は溶けてなくなり、
歯冠だけが6歳ごろから抜け
始める

HPPの場合



歯根が溶けないまま、早い
時期と一緒に抜けてしまう

日常生活への影響は？

HPPでは、全身にさまざまな症状がでるために、日常生活動作が難しくなることがあります。

歩く、走る、ジャンプ

こどもの場合、友達に遅れずについて歩いたり、友達と遊んだり、体育の授業やスポーツをするのに支障がでたりします。大人の場合は、通勤や日常の家事・作業をすること、スポーツやこどもと遊ぶことなどが難しくなることがあります。

横になる、眠る

筋肉や骨が痛くなるため、横になったり、眠ることが難しくなることがあります。



長時間立つ

学校の行事や職場などで、長時間立っていることが難しくなることがあります。



階段の上り下り

家や学校、職場、公共の場などで階段を上り下りすることが難しくなることがあります。

物を持つ、つかむ、運ぶ

こどもの場合、おもちゃや教科書などを運んだり、大人の場合は、こどもを抱っこしたり、食料品などの買い物に行くのが難しくなることがあります。

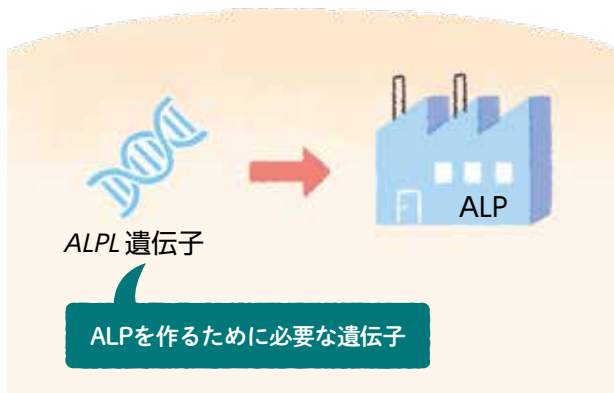


症状は少しずつ進行する場合がありますので、定期的に医療機関を受診することが大切です。

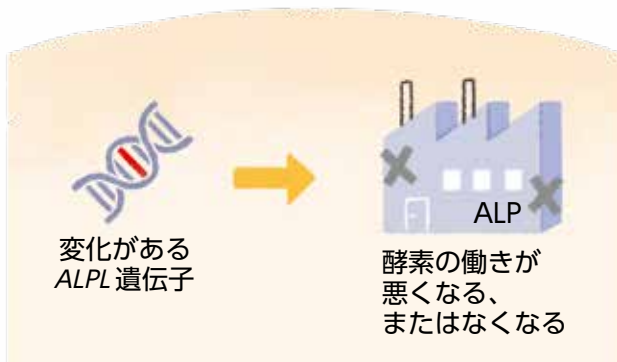
どうしてALPの働きが悪くなったり、なくなったりするの？

HPPでは、アルカリホスファターゼ(ALP)という酵素(たんぱく質)を作る設計図である「ALPL^{いでんし}遺伝子」に変化が起こっています。このため、正常なALPが作られず、ALPの働きが悪くなったり、なくなったりします。

正常なALPを持つ人



HPP患者さん



HPPの遺伝について教えてください

わたしたちは、ALPL 遺伝子を2本持っています。この2本のうち、1本はお父さんから、もう1本はお母さんから、生まれるときに受け取ったものです。

変化のあるALPL 遺伝子の伝わり方は、2種類あります。

常染色体劣性遺伝 (AR)

■ ALPL 遺伝子の2本ともに変化がある場合にHPPを発症します。



■ 患者さんの父・母は2本あるALPL 遺伝子のどちらか1本に、変化のある遺伝子を持っていることとなります。

お父さん	A	a
お母さん	AA	Aa
	aA	aa

■ 患者さんのきょうだいは、1/4(25%)で患者さんとなる可能性があります。

a:変化のある遺伝子、aa:患者さん、aA/Aa:保因者

常染色体優性遺伝 (AD)

■ 2本あるALPL 遺伝子のうち、1本に変化がある場合にHPPを発症します。



■ 患者さんの父・母のどちらかが、変化のある遺伝子を1本持っていることとなります。

お父さん	A	a
お母さん	AA	aA
	AA	aA

■ 遺伝子の変化を持っている親から子へ、その変化が伝わる可能性は50%です。

a:変化のある遺伝子、aA:患者さん

※日本では、ADと比べると、ARでのHPPの遺伝の報告数が多いです。

HPPの遺伝について、わからないことや悩み、不安がある、次のお子さんの相談があるときには、遺伝カウンセリングも上手に活用してみましょう。

診断方法は？

骨が短い、曲がっているなどの「骨の症状」や、1歳から4歳までに乳歯がぐらぐらする、抜けるなどの症状があり、HPPと疑われたら、血液検査でALPの働きを確認します。そして、ALPの働きが悪くなっていたり、なくなっていたら、HPPと診断します。

また、成長・発達にかかわる症状や、日常生活動作にかかわる症状など、ご家族が気づく症状が診断の参考になることもあります。

特徴的な症状

骨が短い、
曲がっているなどの
「骨の症状」

1歳から4歳までに、
乳歯がぐらぐらする、
抜ける



ALPの働きを調べる

※血液の検査です。年齢と性別で正常な範囲が変わります。

参考となる症状

成長・発達に
かかわる症状



日常生活動作に
かかわる症状

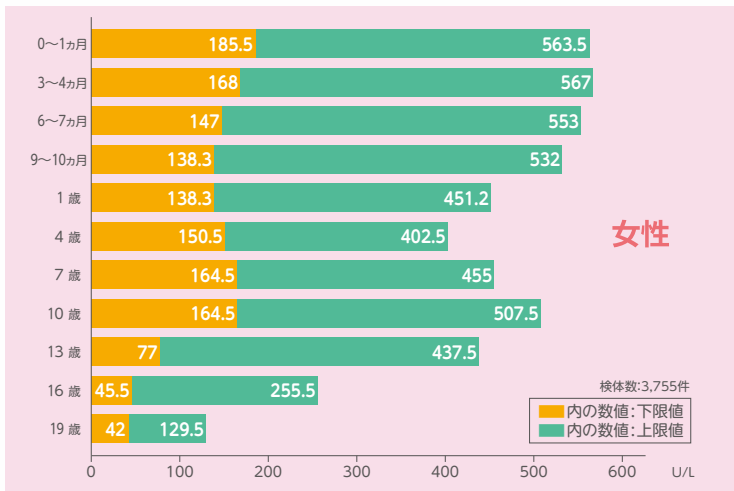
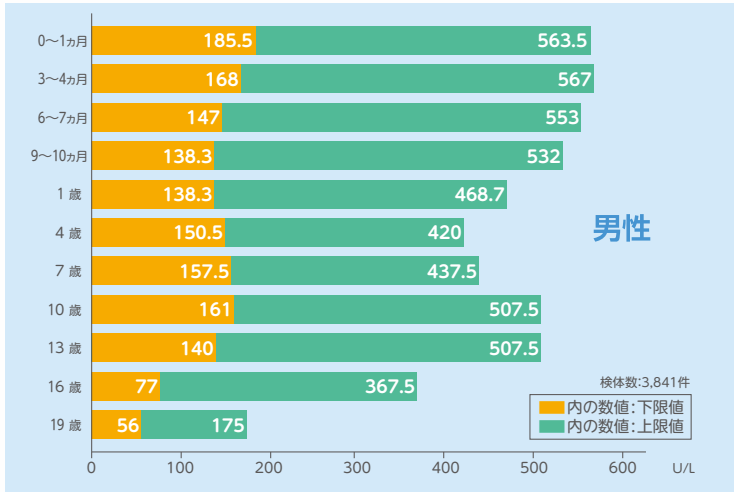


できるだけ早く診断し、治療を始めることが大切です。

ALP値を確認してみましょう

下記のグラフを参考に、ALP値(IFCC法測定値)の正常範囲がどの程度であるか確認してみましょう。年齢や性別により、ALP値の正常範囲は異なります。

乳児および小児におけるALP(年齢別・性別正常値の施設事例)



グラフの ■ の部分が基準値です。

[IFCC法]

IFCC法測定値からJSCC法測定値に換算する場合:2.84倍

※本邦では、2020年4月よりJSCC法からIFCC法に測定法が変更されています。

治療法は？

HPPの治療には、「こうそほじゅうりょうほう酵素補充療法」と「たいしょうりょうほう対症療法」の2つがあります。

① 酵素補充療法

- 病気の原因となっている足りないALPを注射でおこなう治療です。



② 対症療法

- 病気によって起きている症状をおさえたり、やわらげたりする治療です。
- 対症療法をすることで、日々の生活を快適に送ることができるようにします。
- 酵素補充療法と一緒にこなうこともあります。

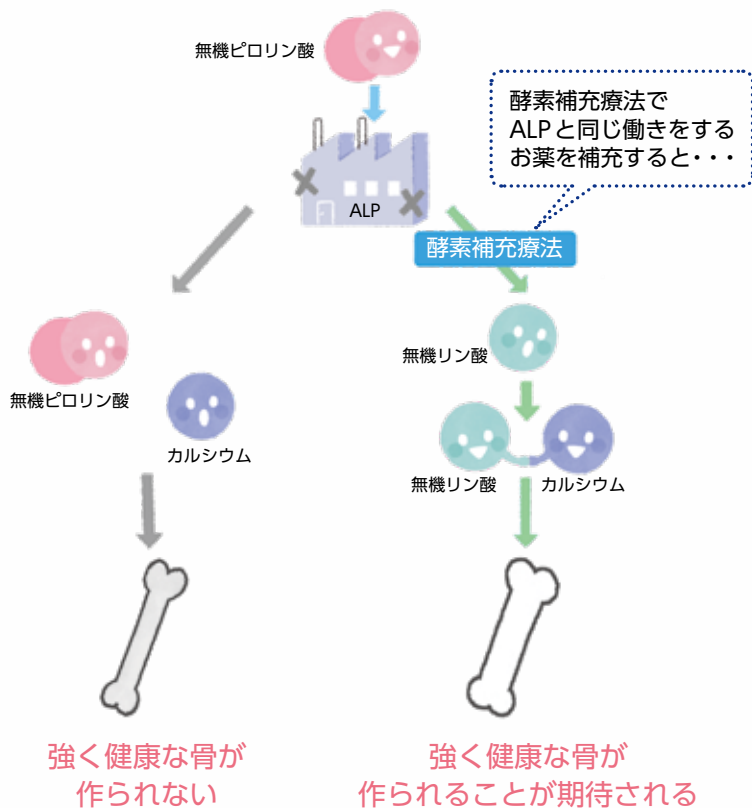


< HPPの症状と対症療法の例 >

部位	症状	対症療法の例
骨	骨折	手術やギプスなどによる固定
	骨の痛み	痛み止めの投与
呼吸器	自分で十分な呼吸ができない場合	人工呼吸器の使用
腎臓	高カルシウム血症・高カルシウム尿症	低カルシウムミルクの投与
頭部、脳	けいれん発作	抗けいれん剤(ビタミンB ₆)の投与
	頭蓋骨縫合早期癒合症	手術
歯	歯周病	定期的な歯磨きの指導、歯周病の治療
	乳歯の早期脱落	小児用入れ歯の装着
筋肉、関節	筋肉や関節の痛み	痛み止めの投与

酵素補充療法について教えてください

酵素補充療法は、ALPと同じ働きをするお薬を注射することで、働きが悪くなったり、なくなったALPを体の外からおぎない、体の中にたまってしまった無機ピロリン酸などを分解する治療法です。



酵素補充療法で働きが悪い、
あるいは働かないALPをおぎなうことで、
強く健康な骨を作り、保ちつづけることが期待されます。

酵素補充療法の副作用は？

酵素補充療法の副作用には、「投与後に特に注意が必要なもの」と「その他の注意が必要なもの」があります。

投与後に特に注意が必要なもの

①注射部位の反応	②投与時の反応	③低カルシウム血症	
<input type="checkbox"/> 赤み、変色 <input type="checkbox"/> 痛み、かゆみ、腫れ <input type="checkbox"/> 出血、内出血 <input type="checkbox"/> しこり <input type="checkbox"/> くぼみ <input type="checkbox"/> 直径1cm以下の皮膚の盛り上がり(発疹) <input type="checkbox"/> 熱い など	<input type="checkbox"/> 発熱 <input type="checkbox"/> 寒気 <small>さむけ</small> (ゾクゾクしたり、ガタガタふるえるような寒気) <input type="checkbox"/> 怒りっぽくなる <input type="checkbox"/> 吐き気 <input type="checkbox"/> 頭痛 など	<input type="checkbox"/> けいれん <input type="checkbox"/> 気を失う <input type="checkbox"/> めまい <input type="checkbox"/> 胸の痛み <input type="checkbox"/> むかむかする	<input type="checkbox"/> 胸がどきどきする(脈がはやい) <input type="checkbox"/> 手足のふるえ <input type="checkbox"/> 筋肉の脱力感 <input type="checkbox"/> しびれ <input type="checkbox"/> 場所、時間、名前がわからない など

その他の注意が必要なもの

①頭蓋骨縫合早期癒合症	②目の異所性石灰化 <small>いしよせいせっかいが</small>	③アナフィラキシーショック
<input type="checkbox"/> 頭部の変形 <input type="checkbox"/> 早朝やおお向けになると頭痛がひどくなる <input type="checkbox"/> 吐き気 <input type="checkbox"/> ものが二重に見えるなど	<input type="checkbox"/> 目の異物感 <input type="checkbox"/> 充血 <input type="checkbox"/> 涙が流れる <input type="checkbox"/> 目やに など	投与開始後5~30分程度(時に数時間後)にみられる下記の症状 <input type="checkbox"/> じんましん、かゆみ、皮膚が赤くなる(皮膚表面が赤く盛り上がり、圧迫すると消える) <input type="checkbox"/> 目や唇などのかゆみ、痛み <input type="checkbox"/> 息苦しさ、ぜいぜいする <input type="checkbox"/> めまい、胸がどきどきする(脈がはやい) など

※これらの症状は、お薬による副作用のすべてではありません。なお、一番多いのは「①注射部位の反応」です。

医療費助成制度について

● HPP の患者さんが利用できる医療費助成制度があります。

(2023年6月現在)

	乳幼児・子ども 医療費助成制度	小児慢性特定疾病 医療費助成制度	特定医療費（指定難病） 助成制度	高額療養費制度
制度について	特定の年齢までの乳幼児や子どもの医療費が助成される制度	医療費の自己負担分の一部が助成される制度	医療費の自己負担分の一部が助成される制度	医療費の自己負担額が高額になった場合に、一定の金額を超えた分があとで払い戻される制度
対象者	お住いの都道府県や市区町村によって対象年齢が異なります	国が定める小児慢性特定疾病と診断された18歳未満の人（20歳になるまで継続可）	国が定める指定難病と診断され、病状が一定程度以上の人	公的医療保険（健保、国保など）で医療を受ける人
助成額やサービス	お住いの都道府県や市区町村によって受けられる助成額が異なります	保護者の所得や病状の程度等によって助成額が決まります	保護者の所得や病状の程度等によって助成額が決まります	年齢、所得、かかった医療費によって助成額が決まります
申請や詳細についてのお問い合わせ先	お住いの市区町村の担当窓口など	お住いの都道府県、指定都市の担当窓口や保健所など	お住いの都道府県、指定都市の担当窓口や保健所など	加入している公的医療保険（保険証で確認できます）

■ 上記医療費助成以外にも経済的な支援やさまざまな福祉サービスを受けられる場合があります。

✓ 身体障害者手帳：

国が定める身体上の障害がある人は、身体障害者手帳を持つことで、各自治体が提供する医療費助成や福祉サービスを受けられる場合があります。（自治体）

✓ 障害年金：

病気やけがで障害の状態になり、仕事や生活が制限を受ける状態になったときなどに、生活を保障するために障害年金が支給されます。（年金事務所）

✓ 傷病手当金：

会社等に勤めている人が病気やけがのため会社を休み給与を受けられないときは、その間の生活保障として医療保険から傷病手当金が支給されます。（公的医療保険）

● 詳しい情報、また医療費や日常生活でのわからないことや不安なことがあれば、病院の医療ソーシャルワーカーに相談しましょう。

● 特定医療費(指定難病)助成制度 (2023年6月現在)

HPPは国に定められた指定難病です。

HPPと診断され、以下のいずれかに該当する患者さんは「特定医療費助成制度」が利用できます。

1. 症状の程度がHPPの重症度分類に照らして一定の基準以上の患者さん
2. 1の基準に満たなくても高額な医療を継続することが必要な患者さん
(軽症高額該当)

認定された患者さんは、医療費の2割あるいは所得水準を基に定められた自己負担上限額でHPPの治療が受けられます。

■ HPPの重症度分類

modified Rankin Scale(mRS)、食事・栄養、呼吸のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが3以上の場合に対象となります。

日本版 modified Rankin Scale (mRS) 判定基準書	
modified Rankin Scale	参考にすべき点
0 まったく症候がない	自覚症状及び他覚徴候がともにない状態である
1 症候はあっても明らかな障害はない： 日常の勤めや活動は行える	自覚症状及び他覚徴候はあるが、発症以前から行っていた仕事や活動に制限はない状態である
2 軽度の障害： 発症以前の活動が全て行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える	発症以前から行っていた仕事や活動に制限はあるが、日常生活は自立している状態である
3 中等度の障害： 何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える	買い物や公共交通機関を利用した外出などには介助を必要とするが、通常歩行、食事、身だしなみの維持、トイレなどには介助を必要としない状態である
4 中等度から重度の障害： 歩行や身体的要求には介助が必要である	通常歩行、食事、身だしなみの維持、トイレなどには介助を必要とするが、持続的な介護は必要としない状態である
5 重度の障害： 寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする	常に誰かの介助を必要とする状態である
6 死亡	

難病情報センター、低ホスファターゼ症(指定難病172) <https://www.nanbyou.or.jp/entry/4565> (2023年6月現在)

< 特定医療費助成制度における自己負担上限額（月額） > （2023年6月現在） （単位：円）

階層区分	階層区分の基準 ()内の数字は、夫婦2人世帯の場合における年収の目安		患者負担割合:2割		
			自己負担限度額(外来+入院)		
			一般	高額かつ長期 (※)	人工呼吸器等装着者
生活保護	—				
低所得Ⅰ	市町村民税 非課税(世帯)	本人年収 ～80万円	2,500	2,500	
低所得Ⅱ		本人年収 80万円超～	5,000	5,000	
一般所得Ⅰ	市町村民税 課税以上約7.1万円未満 (約160万円～約370万円)		10,000	5,000	1,000
一般所得Ⅱ	市町村民税 約7.1万円以上約25.1万円 未満(約370万円～約810万円)		20,000	10,000	
上位所得	市町村民税 約25.1万円以上 (約810万円～)		30,000	20,000	
入院時の食費			全額自己負担		

※「高額かつ長期」とは、月ごとの医療費総額が5万円を超える月が年間6回以上ある者(例えば医療保険の2割負担の場合、医療費の自己負担が1万円を超える月が年間6回以上)。

HPP患者A子さん(28歳/独身/会社員)のケース



- ・一般所得Ⅰ（年収300万円）
- ・HPPと診断され、重症度基準を満たした
- ・2月から酵素補充療法による治療を開始
- ・以後月1回の外来通院で酵素補充療法を継続
- ・ひと月の医療費総額は1000万円（診察、検査、薬剤費など）

Aさんの自己負担上限額

酵素補充療法開始

高額かつ長期の申請

2月	3月	4月	5月	6月	7月	8月	9月	...
1万円	1万円	1万円	1万円	1万円	1万円	5千円	5千円	...
← 一般						← 高額かつ長期		

(2023年6月現在)

● **特定医療費(指定難病)助成制度の「軽症高額該当」** (2023年6月現在)

症状の程度がHPPの重症度分類の基準に満たない場合でも、高額な医療を継続する必要がある場合は、「軽症高額該当」として特定医療費(指定難病)助成制度の対象となります。

高額な医療を継続する必要とは、医療費総額が33,330円を超える月が12ヵ月以内に3回以上ある場合です。(HPPと診断されてから12ヵ月経っていない場合は、医師が発症を認めた月から3回以上)

「軽症高額該当」は、医療費総額が33,330円を超える月が3回あった後の申請となるため、3回目までは特定医療費助成制度の対象になりません。

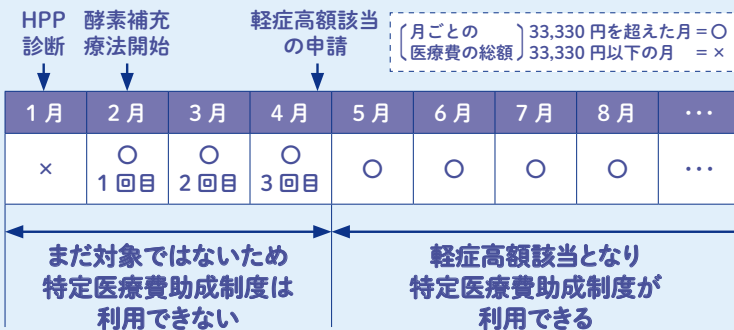
特定医療費助成制度の対象にならない間は、高額療養費制度などを利用することになります。

HPP患者B子さん(35歳/既婚/専業主婦)のケース



- ・一般所得Ⅱ(夫の年収500万円)
- ・1月にHPPと診断されるが、重症度基準を満たしていない
- ・2月から酵素補充療法による治療を開始
- ・以後月1回の外来通院で酵素補充療法を継続
- ・ひと月の医療費総額は1000万円(診察、検査、薬剤費など)

Bさんが軽症高額該当になるまで



(2023年6月現在)

●高額療養費制度 (2023年6月現在)

高額療養費制度は、ひと月の医療費の自己負担額が一定の金額を超えた場合に、あとでその超過分が払い戻される制度で、公的医療保険で診療を受けた場合は誰でも利用することができます。

自己負担上限額は、年齢、所得、かかった医療費によって決定されます。

あらかじめ高額な医療費が予想される場合は、限度額適用認定証によって窓口での支払いを一定額に抑えることが可能です。

高額療養費制度の詳細は、ご自身の保険証に記載の公的医療保険にご相談ください。

<高額療養費制度における69歳以下の方の自己負担上限額 (月額)> (2023年6月現在)

適用区分 (年収の目安)	ひと月の自己負担上限額 (世帯ごと)	多数回該当*の場合
年収約1,160万円~の方	252,600円 + (医療費 - 842,000円) × 1%	140,100円
年収約770万円~約1,160万円の方	167,400円 + (医療費 - 558,000円) × 1%	93,000円
年収約370万円~約770万円の方	80,100円 + (医療費 - 267,000円) × 1%	44,400円
~年収約370万円	57,600円	44,400円
住民税非課税者	35,400円	24,600円

※「多数回該当」とは、自己負担上限額に達した月が過去12ヵ月以内に3回以上ある方

HPP患者B子さん(35歳/既婚/専業主婦)のケース



- ・一般所得Ⅱ(夫の年収500万円)
- ・1月にHPPと診断されるが、重症度基準を満たしていない
- ・2月から酵素補充療法による治療を開始
- ・以後月1回の外来通院で酵素補充療法を継続
- ・ひと月の医療費総額は1000万円(診察、検査、薬剤費など)
- ・特定医療費助成制度が認定されない間は高額療養費制度を利用

B子さんの自己負担上限額

	HPP 診断	酵素補充 療法開始		軽症高額該当 の申請					
	↓	↓		↓					
	1月	2月	3月	4月	5月	6月	7月	8月	...
	...	177,430 円	177,430 円	177,430 円	2万円	2万円	2万円	2万円	...
	← 高額療養費制度利用				← 軽症高額該当により 特定医療費助成制度を利用				

高額療養費制度利用時の自己負担額の計算:

$$80,100円 + (1000万円 - 267,000円) \times 1\% = 177,430円$$

(2023年6月現在)

HPPと向き合うために

HPPという非常にめずらしい病気に出会い、不安を感じるかもしれませんが、あなたは一人ではありません。

1 同じ病気を持つ人やご家族が交流されている会もあります。

HPPの患者さんやご家族と交流し、情報交換をおこなってみてはいかがでしょうか。
低ホスファターゼ症の患者会(HPP HOPE 低ホスファターゼ症コミュニティ)
<https://www.hpphope.org/>

2008年10月にスタートした国内唯一の患者会。患者さんやご家族、医療関係者との交流、情報の交換や共有、相談を通じ、ともに病気に向き合っていくことを支えあう活動をしています。

2 自分の状態を知って、無理をしないようにしましょう。

1日中立っていたり、活動的に過ごすと疲れてしまうことがあります。自分の体はどの程度のことができて、何ができないのか、具体的に把握することは重要です。

仕事や外出、家の用事など、うまくできなかつたり疲れを感じたら、無理をせず、休みながら、ゆっくりとしたペースでおこない、自分の体を守るよう努めましょう。

疲れる前に…

自分のペースで
ゆっくりと…



3 周りの人に、病気を理解してもらいましょう。

家族や友人、学校の先生などに、HPPの症状や治療、病気によって起こる問題、その場合どうしたらよいか、助けてほしいことなどを伝え、HPPとともに生活を送るサポーターになってもらいましょう。周囲の理解を得て協力してもらうことはとても心強いことです。

HPPという病気なんです。
●●のときに助けて
いただけると…

わかりました。
大丈夫ですよ。



周りの人に協力してもらいながら、
無理のない、より良い生活を送りましょう。

日々の生活で困ったことや、いつもと違ったことがあれば、
かかりつけの先生や病院のスタッフに相談してください。

HPPについてもっと知りたい

HPPに関連するインターネットのホームページをご紹介します。

● HPP(低ホスファターゼ症)について

▶ <https://hpp-life.jp>

HPP患者さんやご家族が、病気をより良く理解するための情報を紹介しています。

● 難病のこども支援全国ネットワーク(認定NPO法人)

▶ <https://www.nanbyonet.or.jp/>

原因がわからなかったり、治療法が定められていない難病のこどもたちと家族、それを支えるさまざまな立場の人々で作られているネットワークです。こどもたちと家族のQOL(生活の質)を高める活動として、キャンプやイベント、親の会活動支援、講演・研修会、ネットワーク電話相談、遺伝カウンセリング、広報活動などをおこなっています。

● 難病情報センター

▶ <https://www.nanbyou.or.jp/>

厚生労働省が難病と指定している病気を対象に、患者さんにご家族が参考になる、病気の解説や利用できる各種制度、その相談窓口および連絡先などの情報を紹介しています。医療費助成制度についての情報も得られます。

● 小児慢性特定疾病情報センター

▶ <https://www.shouman.jp/>

小児慢性特定疾病の患者さんにご家族、患者さんと家族を支援する患者団体などをサポートし、病気の解説や医療費助成、各種相談窓口などの情報を紹介しています。

● 低ホスファターゼ症 医療情報サイト

▶ <https://hpp-keihatsu.jp>

HPPについての病態や診断、治療などに関する詳しい情報が掲載されています。

