

私は**低ホスファターゼ症**です

低ホスファターゼ症(英語名: Hypophosphatasia 略称 HPP)は遺伝子の変化によって、ALP(アルカリホスファターゼ)という酵素の働きがなくなったり、弱くなったりするために、骨、脳、筋肉、関節、肺、歯、腎臓に異常を生じる可能性がある疾患です。下記のような症状が現れることがあります。

- **骨が弱くなる、骨折しやすくなる、骨が変形する**
- **歯がグラグラしたり、抜けたりする**
- **けいれん** ● **呼吸困難**

低ホスファターゼ症診療ガイドライン <http://jspe.umin.jp/medical/files/guide20190111.pdf>

名前	生年月日
	年 月 日
低ホスファターゼ症の かかりつけ病院	
_____	
担当医師	
_____	
病院住所	
_____	
病院電話番号	

低ホスファターゼ症治療のための酵素補充療法の有無

- 私は酵素補充療法を受けていません
- 私は酵素補充療法を受けています

酵素補充療法とは、低ホスファターゼ症の根本的な原因であるALPの欠損を補う治療法です。

酵素を補充するため、臨床検査値に次のような影響を及ぼすことがあります。

- 血液検査時のALP値の上昇(10000IU/Lを超えることがある)
- ALPを含む免疫反応試薬を用いた臨床検査の測定値の異常\*

\*「甲状腺ホルモン」「リン」等で異常値が確認されたとの報告があります。

# 低ホスファターゼ症についての医療情報

本カードを提示する患者様は低ホスファターゼ症  
(英語名: Hypophosphatasia ; 以下「HPP」)です。

HPPは、組織非特異型アルカリホスファターゼをコードする遺伝子の機能欠損変異によるアルカリホスファターゼ(ALP)酵素活性の低下または欠損によって生じる重篤な全身性の遺伝性代謝性疾患です。

HPPでは、骨石灰化障害、神経障害、リン酸やカルシウムの調節障害をきたす可能性があります。

主な臨床所見として、骨の変形、骨折、疼痛、著明な筋力低下、呼吸不全、けいれん発作、腎機能障害、歯の異常等がみられます。

HPPの検査所見として、血清ALP値の低下、尿中ホスホエタノールアミン上昇、血清ピロリン酸値上昇、高カルシウム血症、高カルシウム尿症を示すことがあります。

## 《低ホスファターゼ症の診断基準》

- 主症状
1. 骨石灰化障害: 骨単純X線所見として骨の低石灰化、長管骨の変形、くる病様の骨幹端不整像
  2. 乳歯の早期脱落(4歳未満の脱落)

### 主検査所見

1. 血清アルカリホスファターゼ(ALP)値が低い  
(年齢別の正常値に注意: 各施設の年齢別正常値で判定するが、成長期の小児の血清ALP値が300IU/L\*未満である場合は、本症を疑う必要がある)  
\*JSCC法による測定値の場合です。IFCC法では測定値がJSCC法の1/3程度になります。

### 遺伝学的検査

1. 確定診断、病型診断のために組織非特異型ALP(TNSALP)遺伝子検査を行うことが望ましい

### 診断のカテゴリー

主症状1つ以上と血清ALP値低値があれば本症を疑い、遺伝子検査を行い確定診断とする(Definite)。

低ホスファターゼ症診療ガイドライン(抜粋) <http://jspe.umin.jp/medical/files/guide20190111.pdf>



HPPにおけるけいれんは通常、ビタミンB6依存性けいれんであり、ピリドキシン(pyridoxine)投与による治療が行われるが、不応例も存在する。



HPPにおいてビスホスホネートが非定型大腿骨骨折を増加させるとのエビデンスは乏しいが、骨症状の改善は期待できないため、投与を避けることが推奨される。

低ホスファターゼ症診療ガイドライン <http://jspe.umin.jp/medical/files/guide20190111.pdf>