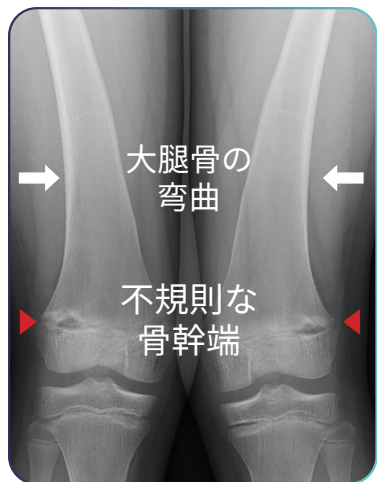


低リン血症性くる病とは？

以下の特徴がみられる場合は、

X線画像検査



生化学的検査



以下の可能性があります

Autosomal
Recessive
Hypophosphatemic
Rickets
2 Type 2
(常染色体潜性低リン
血症性くる病 2 型)

常染色体潜性低リン血症性くる病 2 型 (ARHR2) は、**ENPP1 欠損症としても知られており**、ENPP1 遺伝子の変異によって引き起こされる希な石灰化疾患です。X 染色体連鎖性低リン血症性くる病 (XLH) の患者さんと同様に、ARHR2 の患者さんでは通常、骨変形、低身長、骨および関節の疼痛および硬直、くる病／骨軟化の放射線学的所見、並びに尿中リン喪失を伴う低リン血症が認められます。

* 年齢で調整した基準値を下回る空腹時血清中リン値
TmP/GFR：尿細管最大リン酸再吸収／糸球体濾過率

1. Boyce AM, et al. *Curr Osteoporos Rep.* 2020;18(3):232-241. 2. Levy-Litan V, et al. *Am J Hum Genet.* 2010;86(2):273-278. 3. Haffner D, et al. *Nat Rev Nephrol.* 2019;15(7):435-455. 4. Ferreira CR, et al. *J Bone Miner Res.* 2021;36(11):2193-2202. 5. Höppner J, et al. *Bone.* 2021;153:116111.

遺伝学的検査の詳細については、
かずさ遺伝子検査室をご覧ください：



小児／成人における診断経路



よく見られる徴候／症状

小児

- くる病
- 成長軟骨板の拡大／摩損
- 歯の脱落遅延
- 難聴

成人

- 骨軟化症
- 骨粗鬆症
- 再発性骨折
- 腱付着部症

- 下肢の彎曲（内反膝またはX脚）
- 低身長
- 歩行異常
- 骨および関節の疼痛／硬直
- 頸椎の融合

考えられる鑑別診断としては、PHEX 陰性 X 染色体連鎖性低リン酸血症、腫瘍による後縦韧带骨化症（OPLL）を伴わない腫瘍性骨軟化症（TIO）、びまん性特発性骨増殖症（DISH）などがあります。

検査の適応

低リン血症性くる病／骨軟化症
（X線検査、生化学検査¹⁾）

または

石灰化の既往
関節、靭帯、動脈または臓器（X線検査、心エコー）

または

家族歴
胎児／新生児の死亡または低リン血症性くる病



ENPP1 の遺伝子検査

Ca：カルシウム、ENPP1：エクトヌクレオチドピロホスファターゼ／ホスホジエステラーゼ 1、FGF23：線維芽細胞増殖因子 23、PO₄：リン酸、PPi：無機ピロリン酸³Ca および PO₄³⁻ - 恒常性試験パネルおよび血漿中 PPi。Ca and PO₄³⁻ - 恒常性試験パネルには、Ca、FGF23、アルカリホスファターゼ（ALP）、副甲状腺ホルモン（PTH）、尿管管最大リン酸再吸収／糸球体濾過率（TmP/GFR）、25-ヒドロキシビタミン D3、1,25-ジヒドロキシビタミン D3、血清中および尿中のリン酸の検査が含まれます。

参考文献：1. Levy-Litan V, et al. *Am J Hum Genet.* 2010;86(2):273-278. 2. Haffner D, et al. *Nat Rev Nephrol.* 2019;15(7):435-455. 3. Ferreira CR, et al. *J Bone Miner Res.* 2021;36(11): 2193-2202. 4. Höppner J, et al. *Bone.* 2021;153:116111. 5. Lorenz-Depiereux B, et al. *Am J Hum Genet.* 2010;86(2):267-272. 6. Kotwal A, et al. *J Bone Miner Res.* 2020;35(4):662-670. 7. Ferreira CR, et al. *J Bone Miner Res.* 2022;37(3):494-504. 8. Thumbigere-Math V, et al. *J Dent Res.* 2018;97(4):432-441. 9. Kato H, et al. *J Bone Miner Res.* 2022;37(6):1125-1135