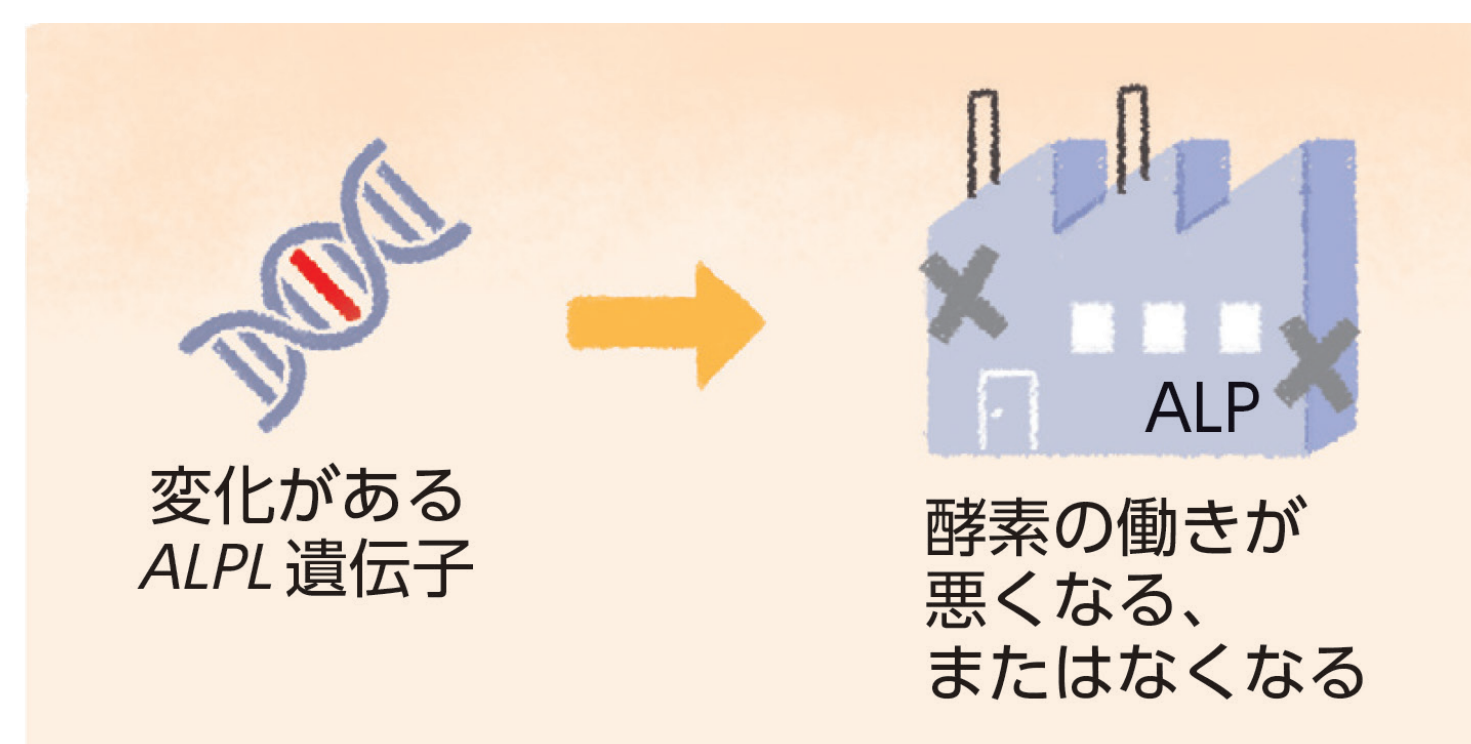


低ホスファターゼ症 (HPP) とはどんな病気？

低ホスファターゼ症とは¹⁾

- ・指定難病の一つで、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 (ALP)」という酵素の働きが悪くなったり、働かなくなったりする遺伝性の病気です。
- ・年齢や重症度の違いにより、全身にさまざまな症状があらわれます。
- ・HPPは、症状が出る時期や、その症状によって、いくつかのタイプに分かれます。胎児期に発症する周産期重症型の発症頻度は1/15万程度と推定されています。
- ・小児期以降に発症する他の病型の発症頻度は不明で、未診断の症例が存在する可能性があります。



HPPでは発症する年齢によって症状が異なります

胎児期から乳児期に発症する場合

- ・骨の石灰化障害、呼吸の障害、けいれん、骨の彎曲
- ・発育の障害、くる病様の骨の変化、頭蓋骨縫合早期癒合症、高カルシウム血症/尿症



小児期に発症する場合

- ・乳歯の早期脱落、骨折、くる病様の骨の変化、歩き方の異常



*HPPでは乳歯が歯根を残したまま4歳までに抜けてしまうことがあります



成人期に発症する場合

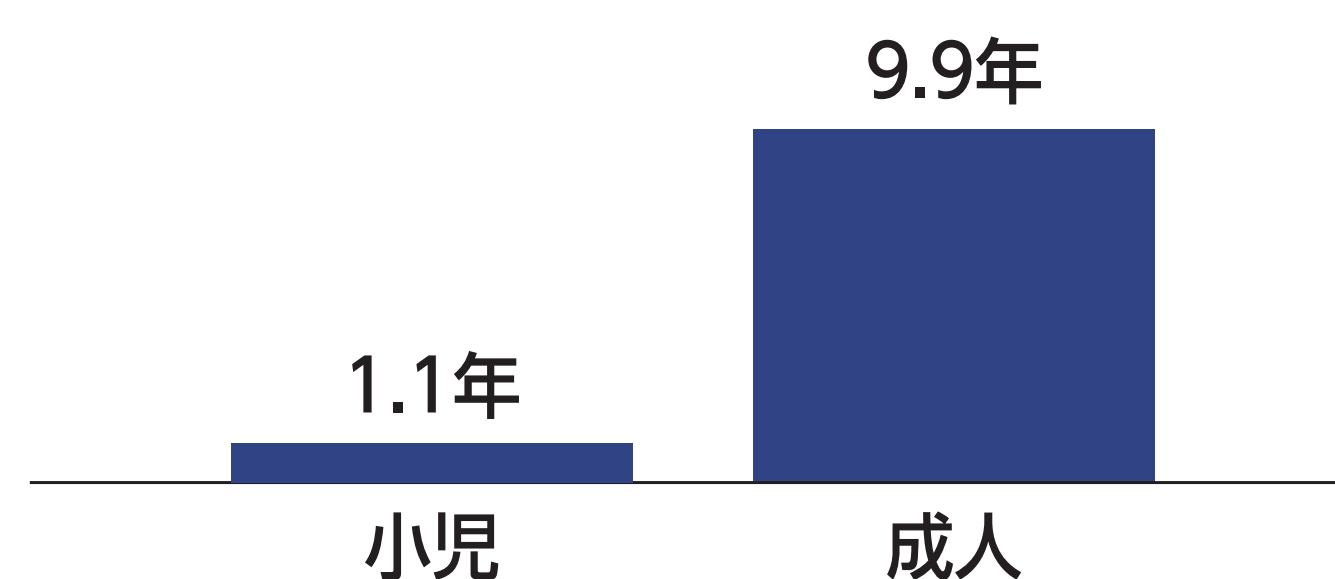
- ・骨折、偽骨折、骨密度の低下、筋力の低下、筋肉の痛み、頭痛、関節の痛み、歯科的な症状、痛風の様な症状



疾患の課題

- ・診断の鍵となる“ALP低値”が見逃されやすい傾向にあります。
- ・HPPの症状は多岐にわたり、他の疾患と症状が似ていることが多く鑑別が難しいです。
- ・発症から診断まで、小児では約1年、成人では約10年かかるとの報告があります (海外報告)²⁾。

HPP患者さんの発症から診断までの期間²⁾



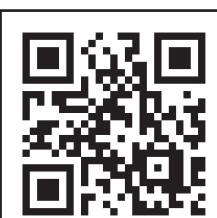
HPPの診療 (もしHPPだと思ったら)

酵素補充療法やリハビリなどで症状を改善できる可能性があります。

症状が多岐に渡るため、複数の診療科の先生方のサポートを受けながら診療を続けることが望ましいです。

小児の場合：小児内分泌専門医が主治医になることが多い
成人の場合：内分泌代謝専門医かリウマチ内科医が主治医になることが多い

詳しくは、HPP-life
<https://hpp-life.jp/>



患者会 (HPP HOPE) のご紹介

- ・HPP HOPEは2008年に設立された日本で唯一のHPPの患者会 (コミュニティ) です。
- ・患者さんやご家族、医療者の交流、情報交換をはかり、病気について正しい情報の発信などを実施しています。
- ・より活動の幅を広げるため、2025年からNPOとして新たに活動を開始します。

詳しくは
<https://www.hpphope.org/>



RDD2025のすべてのパネルは左の二次元コードからご覧いただけます。

出典

- 1) 低ホスファターゼ症診療ガイドライン
2) Höglér W, et al. BMC Musculoskeletal Disorders. 2019;20(1):80.