

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）

ホルモン受容機構異常に関する調査研究

分担研究報告書

ビタミンD抵抗性くる病の病態に関する検討

研究分担者 福本誠二 徳島大学先端酵素学研究所 特任教授

研究要旨：成人ビタミンD依存症2型患者の治療法は確立していない。小児期に低カルシウム血症、低リン血症、くる病所見を示した成人患者にビタミンD受容体不活性型変異を見だし、経口カルシウム製剤のみで二次性副甲状腺機能亢進症や骨代謝回転の亢進が改善することを見いだした。

A. 研究目的

ビタミンD依存症2型は、ビタミンD受容体不活性型変異による疾患である。成人本症患者の治療法は確立していない。そこで本症患者の病態を追跡することにより、成人患者の治療法を確立することを目的とした。

B. 研究方法

小児期に低カルシウム血症、低リン血症、くる病所見を示した成人患者のビタミンD受容体遺伝子を検討した。また本症患者を、経口カルシウム製剤のみで経過観察した。

（倫理面への配慮）

倫理委員会の承認のもと、本人の了承を得て行った。

C. 研究結果

本患者が、ビタミンD受容体不活性型変異のホモ接合体であることが判明した。経口カルシウム製剤のみの治療で、二次性副甲状腺機能亢進症、骨代謝回転の亢進が改善した。

D. 考察

ビタミンD依存症2型はビタミンD受容

体遺伝子変異による疾患であるため、活性型ビタミンD製剤が無効である場合がある。本患者がカルシウム製剤のみで治療可能であったことから、ビタミンD受容体の主要な作用は腸管カルシウム吸収の促進である可能性がある。

E. 結論

成人ビタミンD依存症2型患者は、経口カルシウム製剤のみで治療可能な場合がある。

F. 健康危険情報

該当なし

G. 研究発表

1. 論文発表

1) Kinoshita Y, Ito N, Makita N, Nangaku M, Fukumoto S. Changes in bone metabolic parameters following oral calcium supplementation in an adult patient with vitamin D-dependent rickets type 2A. *Endocr J* 64(6): 589-596, 2017

2. 学会発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得

該当なし

2. 実用新案登録

該当なし

3. その他

特記事項なし