

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

分担総合研究報告書

くる病・骨軟化症に関する検討

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：くる病・骨軟化症の診断マニュアルを作成し公表したことに加え、成人 X 染色体優性低リン血症性患者は骨痛などの症状を有しておりよりよい治療法の開発が必要なこと、一方成人ビタミン 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ことが明らかとなった。

#### A. 研究目的

くる病・骨軟化症は、コモンディージーズではないため、専門家以外にとっては診断が困難と思われる。さらに、特にビタミン D 抵抗性くる病患者の成人後の病態や治療に関しては、多くの不明な点が残されている。そこで本研究では、くる病・骨軟化症の診断マニュアルの作成と、成人ビタミン D 抵抗性くる病患者の病態、治療の検討をおこなった。

#### B. 研究方法

主にエキスパートオピニオンに基づき、くる病・骨軟化症の診断マニュアルと作成、公表した。また成人 X 染色体優性低リン血症性患者の病態、成人ビタミン D 依存症 2 型患者の病因、治療の検討を行った。

（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

くる病・骨軟化症の診断マニュアルを作成し公表した。一方、成人 X 染色体優性低リン血症性患者は骨痛などの症状を有しておりよりよい治療法の開発が必要なこと、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ことが明らかとなった。

#### D. 考察

今後作成したくる病・骨軟化症診断マニュアルの検証が必要である。また、ビタミン D 抵抗性くる病患者の成人後の治療については、さらに検討が必要ことが明らかとなった。

#### E. 結論

くる病・骨軟化症の病因については、多くのものが報告されてきた。一方、本症患者のよりよい管理のためには、さらに検討が必要である。

#### F. 研究発表

##### 1. 論文発表

- 1) Fukumoto S, Ozono K, Michigami T, Minagawa M, Okazaki R, Sugimoto T, Takeuchi Y, Matsumoto T. Pathogenesis and diagnostic criteria for rickets and osteomalacia—proposal by an expert panel supported by the Ministry of Health, Labour and Welfare, Japan, the Japanese

- Society for Bone and Mineral Research, and the Japan Endocrine Society. *J Bone Miner Metab* 33(5): 467-473, 2015
- 2) Fukumoto S, Ozono K, Michigami T, Minagawa M, Okazaki R, Sugimoto T, Takeuchi Y, Matsumoto T. Pathogenesis and diagnostic criteria for rickets and osteomalacia—proposal by an expert panel supported by the Ministry of Health, Labour and Welfare, Japan, the Japanese Society for Bone and Mineral Research, and the Japan Endocrine Society. *Endocr J* 62(8): 665-671, 2015
- 3) Okazaki R, Ozono K, Fukumoto S, Inoue D, Yamauchi M, Minagawa M, Michigami T, Takeuchi Y, Matsumoto T, Sugimoto T. Assessment criteria for vitamin D deficiency/insufficiency in Japan: proposal by an expert panel supported by the Research Program of Intractable Diseases, Ministry of Health, Labour and Welfare, Japan, the Japanese Society for Bone and Mineral Research and the Japan Endocrine Society *J Bone Miner Metab* 35(1): 1-5, 2017
- 4) Okazaki R, Ozono K, Fukumoto S, Inoue D, Yamauchi M, Minagawa M, Michigami T, Takeuchi Y, Matsumoto T, Sugimoto T. Assessment criteria for vitamin D deficiency/insufficiency in Japan: proposal by an expert panel supported by the Research Program of Intractable Diseases, Ministry of Health, Labour and Welfare, Japan, the Japanese Society for Bone and Mineral Research and the Japan Endocrine Society *J Endocr J* 64(1): 1-6, 2017
- 5) 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
- 1) Fukumoto S: Treatment of FGF23-related hypophosphatemic diseases. 8th International Conference on Osteoporosis and Bone Research Chongqing, 20161021
- G. 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