

<診断基準>

確実例を対象とする。

ビタミンD依存性くる病/骨軟化症1型(ビタミンD依存症1型)

1. 低カルシウム血症
2. 低リン血症
3. 血中PTH高値
4. 血中ALP高値
5. 血中1,25(OH)₂D低値
6. 血中25OHD値正常
7. 骨X線像でくる病/骨軟化症の存在

診断基準 確実例:1-7のすべての項目を満たす。

疑い例:1-7のうち6つの項目を満たす。

25水酸化ビタミンD1 α 水酸化酵素遺伝子異常が証明されれば、1-7のうち2つの項目を満たすと本症の確実例と診断できる。

ビタミンD依存性くる病/骨軟化症2型(ビタミンD依存症2型)

1. 低カルシウム血症
2. 低リン血症
3. 血中PTH高値
4. 血中ALP高値
5. 血中1,25(OH)₂D高値
6. 血中25OHD値正常
7. 骨X線像でくる病/骨軟化症の存在

参考所見:ビタミンD受容体遺伝子異常、禿頭の存在

診断基準 確実例:1-7のすべての項目を満たす。

疑い例:1-7のうち6つの項目を満たす。

ビタミンD受容体遺伝子異常が証明されれば、1-7のうち2つの項目を満たすと本症の確実例と診断できる。

参考:高カルシウム尿を伴う遺伝性低リン血症性くる病(HHRH)とは、ビタミンD依存性くる病では、低カルシウム血症となること、高カルシウム尿を呈さないことで鑑別可能である。

判定のための参考値

1. 低カルシウム血症

血清カルシウム補正值 8.4 mg/dl 以下

イオン化カルシウム 2.1 mmol/l 以下

2. 低リン血症

1 歳未満 4.5 mg/dl 以下

1 歳から小児期 4.0 mg/dl 以下

思春期以降成人まで 3.5 mg/dl 以下

3. 血中 PTH 高値:施設基準を用いて判定する。

4. 高アルカリホスファターゼ血症

血清 ALP 1 歳未満 1200 IU/L 以上

1 歳から小児期 1000 IU/L 以上

思春期の成長加速期 1200 IU/L 以上

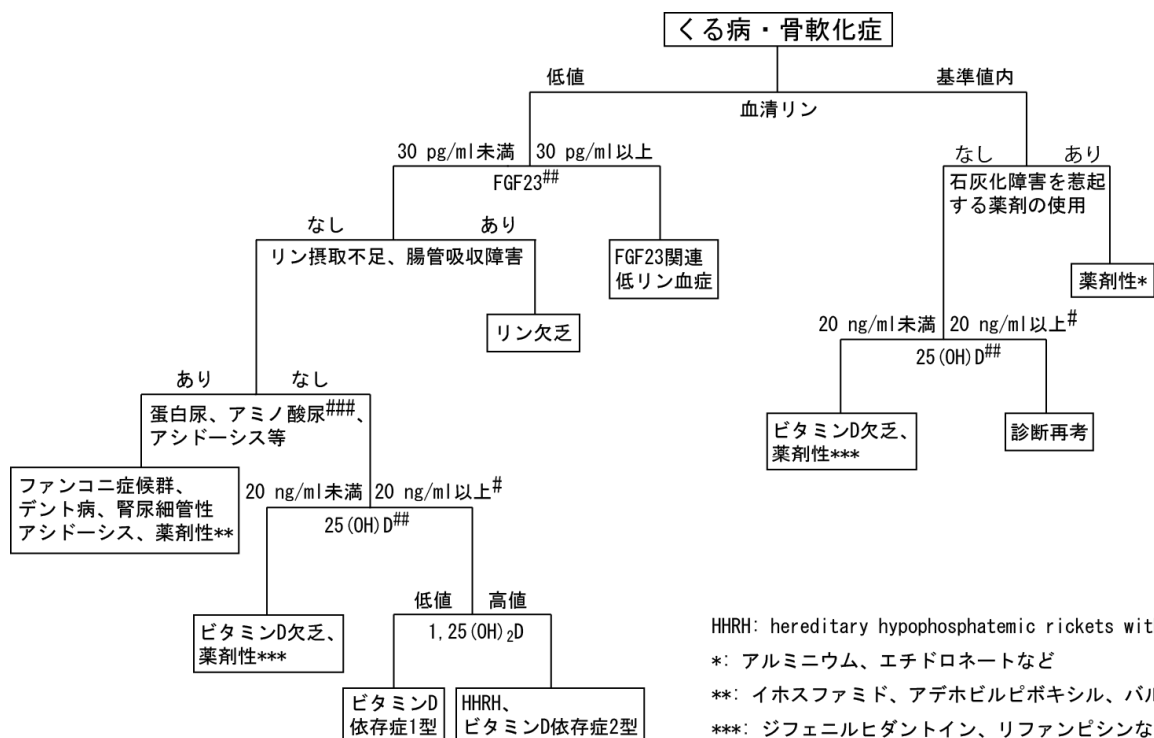
5. 血中 1,25(OH)₂D 低値、高値:施設基準を用いて判定する。

6. 血中 25OHD: およそ 20–80 ng/ml は欠乏症、過剰症として扱わない。

除外すべき疾患

ビタミン D 欠乏症、ビタミン D 抵抗性くる病(低リン血症性くる病)、低ホスファターゼ症、骨幹端骨異形成症、Blount 病、副甲状腺機能低下症、偽性副甲状腺機能低下症

くる病・骨軟化症の画像診断から、ビタミン D 依存症1型、2型の診断に至る経路を下図で示す。



HHRH: hereditary hypophosphatemic rickets with hypercalciuria

*: アルミニウム、エチドロネートなど

**: イホスファミド、アデホビルピボキシル、バルプロ酸など

***: ジフェニルヒダントイン、リファンピシンなど

小児では、より高値であってもくる病の原因となることがある。

保険適用外検査。

ビタミンD代謝物作用障害でも認められる場合がある。

<重症度分類>

重症度分類を用いて中等症以上を対象とする。

主要徴候により、分類される。

軽症: 生化学異常を認めるものの、骨変形や成長障害、筋力低下などを認めず、日常生活に支障がない。

中等症: 骨変形や成長障害(-2.5SD から-2SD の間)、筋力低下(歩行困難)、骨痛(鎮痛剤の使用)などにより、日常生活に支障がある。低カルシウム血症による筋肉攣縮や全身けいれん、骨 X 線による骨折像、2 次性の副甲状腺機能亢進症

重症: 骨変形(四肢の機能障害を伴う)や成長障害(-2.5SD 以下)、筋力低下(立ち上がれない)、骨痛(運動制限)などにより、日常生活に著しい支障がある。3 次性の副甲状腺機能亢進症

※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない。(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る)
2. 治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近 6 ヶ月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
3. なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。