

<診断基準>

下記の疑いを含め、①血清リン低値、②FGF23 高値を満たす、図では別名の FGF23 関連低リン血症と記載されているビタミン D 抵抗性くる病・骨軟化症を対象とする。

【診断指針】

●くる病

大項目

- a) 単純 X 線像でのくる病変化(骨幹端の杯状陥凹、または骨端線の拡大や毛ばち)
- b) 高アルカリホスファターゼ血症*

小項目

- c) 低リン血症*、または低カルシウム血症
- d) 臨床症状
 - 脚・X 脚などの骨変形、脊柱の彎曲、頭蓋癆、大泉門の開離、肋骨念珠、関節腫脹のいずれか。

*年齢に応じた基準値を用いて判断する。

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

低リン血症と判定するための年齢別の基準値を示す(施設間での差を考慮していないので、参考値である)。

血清リン値(示した値以下を低リン血症と判定する。)

1 歳未満	4.5 mg/dl
1 歳から小児期	4.0 mg/dl
思春期以降成人まで	3.5 mg/dl

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

1) くる病

大項目 2 つと小項目の 2 つをみたすもの。

2) くる病の疑い

大項目 2 つと小項目の 2 つのうち 1 つをみたすもの。

ただし、下記の除外診断を考慮すること。

ビタミン D 欠乏症、ビタミン D 依存症 1 型、2 型、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

●骨軟化症**

大項目

- a) 低リン血症、または低カルシウム血症
- b) 高骨型アルカリホスファターゼ血症

小項目

- c) 臨床症状

筋力低下、または骨痛

(筋力低下の程度:しゃがんだ位置から立ち上がれない、階段昇降不可など)

- d) 骨密度

若年成人平均値(YAM)の 80%未満

- e) 画像所見

骨シンチグラフィーでの肋軟骨などへの多発取り込み、または単純 X 線像での

Looser's zone

- 1) 骨軟化症

大項目 2 つと小項目の 3 つをみたすもの。

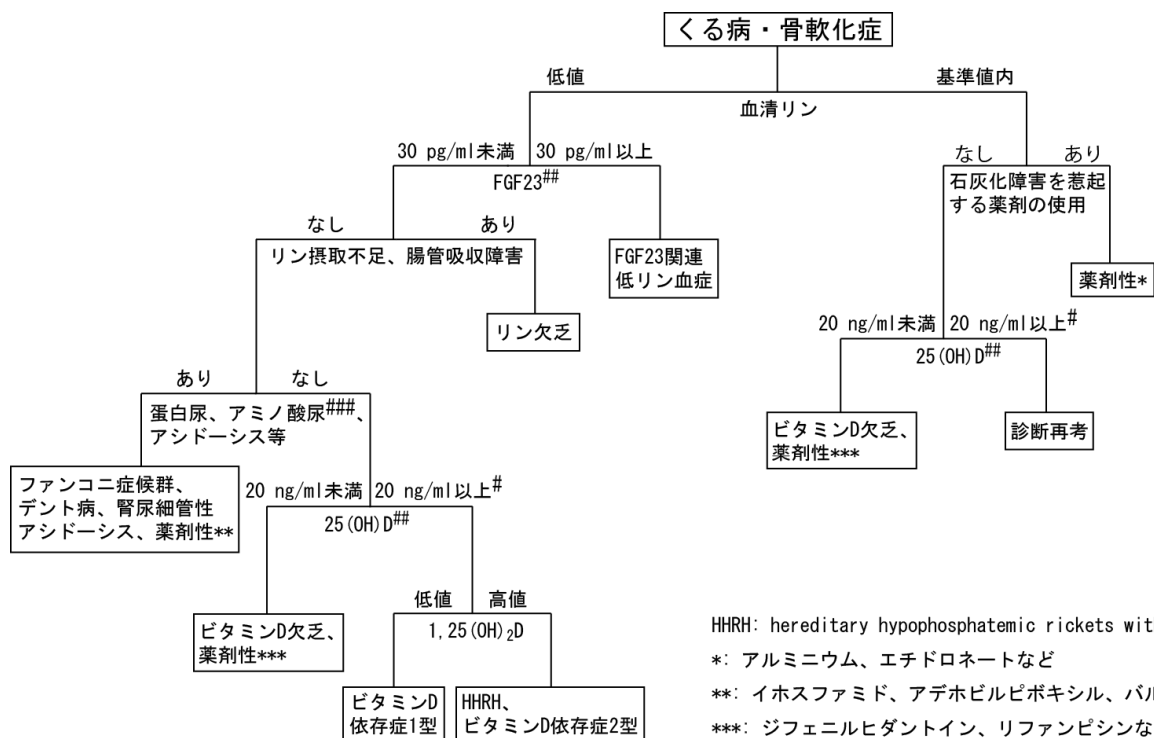
- 2) 骨軟化症の疑い

大項目 2 つと小項目の 2 つをみたすもの。

除外すべき疾患

骨粗鬆症、癌の多発骨転移、多発性骨髄腫、腎性骨異常栄養症、原発性副甲状腺機能亢進症、ビタミンD欠乏症

**くる病として発症した症例は、くる病の診断指針に準じる。



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＞

下記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。