

解説

骨芽細胞表面のアルカリフォスファターゼは無機ピロリン酸を加水分解して無機リン酸を生成し、その無機リン酸はカルシウムイオンと結合して骨を石灰化する。低フォスファターゼ症では全身の組織非特異型アルカリフォスファターゼの活性が低下していて、骨芽細胞上のアルカリフォスファターゼも機能せず、骨の石灰化や成長発達に重大な影響を及ぼす。低フォスファターゼ症は遺伝性で、数多い疾患ではない。臨床症状は、骨石灰化障害による骨格変形や骨軟化症、くる病様症状、骨密度低下などの骨格系障害と乳歯の早期脱落などの歯科症状からなる。さらに、筋力低下、偽骨折、軟骨石灰化症、筋肉痛、関節痛などの筋肉関節症状、腎石灰化、進行性腎障害、腎不全などの腎障害、乳児の場合にはビタミン B6 依存性痙攣発作（ビタミン B6 投与で改善する難治性てんかん）、頭蓋骨早期癒合症が見られる。低フォスファターゼ症を見過ごして、骨粗鬆症と診断して、ビスフォスフォネートを処方すると、骨の石灰化を悪化させる可能性もある。また、血清アルカリフォスファターゼ値は年齢によって大きく変化するので、注意が必要である。尚、この問題は日本医師会生涯教育講座コンテンツ「かかりつけ医が知っておくべき希少疾患 ～低フォスファターゼ症～（CC・62）」を参考に作成した。

