

低フォスファターゼ症とは

アルカリフォスファターゼ（ALP）という酵素が生まれつき体の中で作られなかったり、少なかったりするために全身の骨・軟骨に異常が出る病気です。

とても希な病気で、発症頻度は10万人に1人くらいと言われています。毎年、10人ほど、この病気の子どもが生まれていると思われます。重症の場合、命に関わることもあるおそろしい病気ですが、有効な治療法も薬もなく、子どもたちが亡くなっています。

症状や重症度は発症時期や患者さんによって、かなり幅がありますが、発症時期が早いほど（胎児期～生後6ヶ月）重症です。

骨が成長できず、どんどん薄くなります。

肺が成長しても、肋骨が成長できないので、肺炎や呼吸困難などを起こしやすく、呼吸不全で亡くなったり、人工呼吸器による呼吸管理が必要になったりします。カルシウムが骨に沈着できず、血中、尿中に出てしまうため、高カルシウム血症、尿症を引き起こし、進行すると腎不全になります。

小児期に発症する場合は比較的軽症ですが、乳歯が早期にまともって抜ける、骨折しやすい、骨の変形などで苦しんでいます。

有効な治療法もなく、治療法の研究もなかなか進まないため、先の見えない不安と毎日闘っています。

会の目標・役割

● 患者や家族同士の交流、情報交換

会員専用の掲示板やメンバーリストで情報の交換をしています。

● 病気についての正しい情報

（原因、症状、治療法、最新情報など）の提供

この病気の診察、研究をされている医師、研究者からいただいた情報をホームページに掲載します。

● 低フォスファターゼ症について、より多くの人に知ってもらうための活動

この病気や患者会のPR活動、リーフレット配布、署名等を行います。

● 治療法が確立されるための活動

この病気の治療法が確立されるために、自分たちができることは何なのか考え、活動していきます。
小児慢性特定疾患や特定疾患の認定に向けての取り組みも行いたいと思っています。

■ ホームページ

<http://hypophosphatasia.life.coocan.jp/>

■ メールアドレス

hppsa@nifty.com

■ 代表 原 弘樹・靖子



ていふおすふあたーぜしょう
低フォスファターゼ症

って・・・？

知ってください、この病気・・・

今この瞬間も、

子どもたちと家族が闘っています。

治療法が確立され、

治療が受けられるよう、

応援、ご協力をお願いします。



Hypophosphatasia
低フォスファターゼ症の会



この病気の患者さんが向き合っている症状と私たち家族の声です。

- 生後1ヶ月を過ぎたころ、体重増加不良、高カルシウム血/尿症で入院。普通のミルクではカルシウムが多く、高カルシウム血/尿症が悪化してしまうため、低カルシウムミルクを飲んでいました。尿中にカルシウムが出すぎてしまうと、腎臓の石灰化が進んで腎不全をひき起こしてしまいます。
- 誤飲性肺炎、呼吸困難の繰り返し。最終的に、亡くなる一歩手前の呼吸困難になりました。
- 肺炎を何度も繰り返し、成長できない肺は、余力が残っていません。このままでは退院出来ないため、気管切開をして呼吸器で呼吸管理しています。
- 落ち着いていても、もし1度でも肺炎を起こしたら、今後どうなってしまうか正直わかりません。毎日が、先の見えない不安との闘いです。
- 1日でも早く、病気の治療方法の確立を願っています。
- 産まれた時から骨が薄く、曲がっています。
- 痙攣はビタミンB6で抑えられていましたが、1ヶ月半前から、薬で抑えられなくなってきました・・・。
- 明日が分からない恐怖と不安の中、毎日闘っています。
- 医療関係者の方や国がこの病気の現状を知ってくれて、いち早く治療法や薬が日本でも使えるようになってくれたら・・・と願います。
- レントゲンを撮ると、骨は半透明にしか写らず、腕はつながっていませんでした。胸のレントゲンを撮りましたが、肋骨が薄すぎて全く写っていませんでした。
- 肺が成長しても、肋骨が成長できないので、呼吸困難になりました。呼吸をするのが困難で、泣き声を聞いたことがありません。
- カルシウムが骨に沈着できず、血中、尿中に出てしまいます。
- NICUだったので、面会がほとんどできなかったのが悲しいです(毎日2時間くらい)。
- 出産して2週間くらいで、気管軟化症での心肺停止になりました。そのため、出産当時は脳障害がなかったのに、重度の脳障害が出てしまいました。笑ったり泣いたりしなくなり、寝たきり状態になってしまいました。
- 4分の1の確率でまた同じ病気の子どもが生まれる可能性があります。治療法のない今の状態では、不安と恐怖で次の子どもは考えられません。治療方法が見つかると、次産まれてくる子どもが病気でも希望が持てます。
- 1歳から乳歯が抜け始め、10本近く失いました。入れ歯が必要で、永久歯がどうなるのかも不安です。

**今この瞬間も、子どもたちと家族が闘っています。
治療法が確立され、治療が受けられるよう、応援、ご協力をお願いします。**

このリーフレットを手にとってくださったあなたへのお願い

- 同じ病気の方、ご家族の方、ぜひご入会ください。
- 患者と向き合われている医療関係の方、この病気の研究をされている方、ぜひご連絡ください。
- 私たちの活動に賛同、協力、支援して下さる方、ご連絡、ご入会してください。



低フォスファターゼ症の会(HPPSA)について

数少ない患者と家族が支えあっていくことと、
一日でも早くこの病気の治療法が確立されることを願い、
2008年10月、6家族で患者会をスタートしました。

低フォスファターゼ症の会

([HypoPhosPhatasia Support Association](#):HPPSA)

会の顧問として、
大阪大学大学院 医学系研究科 小児科学の
[大藺恵一先生](#) にご協力いただいています。

この病気や治療法の研究が進み、患者が治療を受けられるようになるために、[患者](#)、[家族](#)、[医師](#)、[研究者](#)が一体となって、この病気に立ち向かっていきたいと思っています。

入会案内

患者、ご家族の方はもちろん、医療者、研究者、この活動に賛同して下さる方ならどなたでも入会していただけます。

ホームページをご覧ください入会手続きしていただくか、メールでご連絡ください。