

低フォスファターゼ症とは？

丈夫な骨が作られず、全身に症状が現れる

骨の石灰化などに必要なアルカリフォスファターゼ（ALP）という酵素が、体内で正常に作られないために起こる遺伝性の病気です。ALPが正常に作られないために、丈夫な骨が作られない、骨の変形、骨折、肺の発育不全、呼吸障害、けいれん発作、歯の喪失、筋力低下、骨痛、筋肉痛など、さまざまな症状が現れます。

とても稀な病気で、国内の患者さんは100～200人ほどと思われます。発症する時期によって、周産期重症型、周産期良性型、乳児型、小児型、成人型、歯限局型の6つの型に分類されます。発症時期が早いほど重症で命に関わることもあります。

2015年に初めての治療薬(ストレンジック®)が誕生

長年、効果的な治療法も治療薬もなく、何人もの幼い子の命が奪われてきましたが、2015年に初めての治療薬、ストレンジック®が発売され、重症の幼い患者さんの命が助かるようになってきました。

しかし、この薬は、週に3～6回、皮下注射で投与しなくてはいけないので、子どもたちへの負担は大きいです。

また、国内では、成人の患者さんは、ほとんど見つかっていません。長年、未診断のまま苦しんでいる方や、他の病気と診断されている方がいるのではないかと考えられます。



ひとつでも子どもたちの
希望の道を開いてあげたい