

第65回
日本小児神経学会学術集会
ランチョンセミナー11

2023年5月26日(金)

12:40～13:30

第4会場(岡山コンベンションセンター 3F[301会議室])

ハイブリット開催(現地開催+Live配信)

原因不明のてんかん・歩容異常に潜む
治療可能な希少疾患 ～低ホスファターゼ症～

座長

秋山 倫之 先生

岡山大学学術研究院医歯薬学域 小児医科学分野発達神経病態学領域 准教授

HPPの歯科的所見と医科歯科連携の現状

演者

仲野 和彦 先生

大阪大学大学院歯学研究科 小児歯科学講座 教授

低ホスファターゼ症の多彩な症状の理解 ー早期診断のためにー

演者

大菌 恵一 先生

大阪大学 名誉教授

本セミナーは学術集会ホームページより事前参加登録が必要です。

現地にてお弁当をご希望の方は、ランチョン整理券の事前予約をお願い致します。

詳細は学術集会ホームページをご参照ください。 <https://jscn65.org/>

HPPの歯科的所見と医科歯科連携の現状

仲野 和彦 先生 大阪大学大学院歯学研究科 小児歯科学講座 教授

低ホスファターゼ症 (HPP) は遺伝性の骨系統疾患の1つであり、骨の形成に関与する組織非特異型アルカリホスファターゼ活性が低下することで発症する。主症状として「骨の石灰化障害」と「乳歯の早期脱落」が挙げられており、本疾患において歯科症状は診断的所見の一つとなる。

具体的なHPPの特徴的な歯科的所見は次の通りである。(i) 4歳未満に下顎乳中切歯を好発部位として動揺そして脱落する。(ii) 脱落した乳歯の歯根部は吸収されずに残存したままであることが多く、正常に歯根部が吸収された後に脱落する乳歯とは明らかに異なる特徴的な形態を示す。これらのことから、HPPを早期診断するために歯科医師の果たす役割は大きいと考えられる。

HPPが酵素補充療法により治療可能となった2015年頃より、全国の歯科医師や小児の歯科診療に携わる医療従事者への疾患啓発に力を注いできた。その結果、地域の歯科医師会と自治体が協力してHPPなどの歯科症状を全身疾患の徴候の一つとして早期発見しようとする取り組みが近年広がりを見せている。その一つの事例として、1歳半、3歳児健康診査における歯科健康診査票／問診票を用いた早期脱落のスクリーニングが挙げられる。健康診査票に乳歯早期脱落の有無をチェックする項目を自治体の協力により追記し、そのことで健診に携わる歯科医師などの意識を高め、疑わしい症例が見つかった場合には小児科へ精査を促すという取り組みである。実際に健診の場において乳歯早期脱落が指摘され、最終的にHPPの確定診断へと至った事例も確認されている。本講演では、HPPに伴う歯科的所見の基礎知識に加え、診断治療管理における医科歯科連携ならびに実際の症例を交えつつお話していきたい。

低ホスファターゼ症の多彩な症状の理解 —早期診断のために—

大藪 恵一 先生 大阪大学 名誉教授

低ホスファターゼ症 (HPP) は、組織非特異的アルカリホスファターゼ (ALP) の欠損により引き起こされる遺伝性疾患である。骨の低石灰化、くる病様変化がみられ、血液検査で血清ALP値が低下するのが特徴である。ALPの基質であるホスホエタノールアミン、ピロリン酸、ピリドキサルリン酸の上昇がみられる。通常、常染色体潜性 (劣性) 遺伝性であるが、常染色体顕性 (優性) 遺伝性もある。本症の診療ガイドラインがあるので、日常診療に活かすことが望まれる (<http://jspe.umin.jp/medical/files/guide20190111.pdf>)。また、診断基準も発表されている (http://www.nanbyou.or.jp/upload_files/File/172-201704-kijyun.pdf)。それによると、主症状は骨石灰化障害と乳歯の早期脱落 (4歳未満の脱落) であり、参考症状は、ビタミンB6依存性けいれんと四肢短縮、変形である。主検査所見は血清ALP値が低値で、参考検査所見は、尿中ホスホエタノールアミンの上昇、血清ピロリン酸値の上昇、乳児における高カルシウム血症である。血清ALPの判定には、年齢、性、思春期のステージにより参考値が異なることに注意が必要である。また、ALPの測定法がJSCC法からIFCC法に変更になったことも念頭におく。確定診断、病型診断のためにALPL遺伝子検査を行う事が望ましい (保険適用あり)。バリエーションが病的かどうかの判定には、データベースがあるので参考となる (<https://alplmutationdatabase.jku.at/>)。重症度や発症年齢も様々で、6病型 (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) に分類されることが多い。酵素補充療法 (アスホターゼアルファ) が可能となり、重症HPP患者の予後は著しく改善している。酵素補充療法中あるいは治療を受けていない患者のモニタリング指針も公表されているので、できるだけ取り入れることが勧められる。低ホスファターゼ症は、治療可能な遺伝性疾患であるので、本症の診断を確実にし、酵素補充療法を適確に行うことが大切である。