

告示	番号	79	内分泌疾患
	疾病名	ビタミンD依存性くる病	

ビタミンD依存性くる病

びたみんでいーいぞんせいくるびょう

概念・定義

ビタミンD依存性くる病は、遺伝性にビタミンD抵抗性くる病（骨軟化症）をきたす疾患で、生理量のビタミンDではその作用が不足する病態である。通常生後数カ月以内に、くる病所見や、低カルシウム血症によるテタニーやけいれんで発症する。腎臓の25位水酸化ビタミンD 1α 位水酸化酵素遺伝子(CYP27B1)の不活性型変異によりビタミンD活性化が障害されるビタミンD依存症I型(Vitamin D-dependent rickets, type I: VDDR I)と、ビタミンD受容体遺伝子(VDR)の不活性型変異によりビタミンDの作用が障害されるビタミンD依存症II型（(Vitamin D-dependent rickets, type II: VDDR II)に分類される。

症状

通常生後数カ月以内に、くる病所見や、低カルシウム血症によるテタニーやけいれんで発症する。その他、低リン血症、高ALP血症、高PTH

血症を呈する。血中1,25(OH) $2D$ の濃度は、I型では低値で、II型では高値となる。II型では禿頭を伴う事が多い

治療

ビタミンD依存症I型

生理量のビタミンD投与に抵抗する（3,000～4,000単位ビタミンDの4週間の治療に反応しない）のに対し、活性型ビタミンDを治療に用いれば通常量で治癒させる。アルファカルシドールで初期量約0.1 μ g/kg/日、維持量0.05 μ g/kg/日程度投与すると、早期に血清カルシウム値は増加し、2-3か月でくる病の骨所見の改善がみられる。

ビタミンD依存症II型

治療の基本は活性型ビタミンDの大量投与であるが、VDRの活性低下の程度には症例毎に差があるため、その必要量はさまざまである。持続する低カルシウム血症に対しては、カルシウムを点滴で十分に投与する必要がある。経過中に自然寛解がみられる場合がある

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/5_35_80.html