

2020年8月6日

～希少疾患の認知度を高めるために～

FGF23 関連低リン血症性くる病・骨軟化症の疾患情報サイト「くるこつ広場」を新設

協和キリン株式会社（本社：東京都千代田区、代表取締役社長：宮本 昌志、以下「協和キリン」）は希少疾患である、FGF23 関連低リン血症性くる病・骨軟化症[※]に関する情報を提供する自社 Web サイト「くるこつ広場」を開設しましたので、お知らせします。



「くるこつ広場」トップページ

URL: <https://www.kurukotsu.com/>



「くるこつ広場」QRコード

FGF23 関連低リン血症性くる病・骨軟化症は希少疾患で、現在、日本では当該疾患の患者団体がなく、一般の方や患者さんは疾患に関する情報を得にくい状況です。「くるこつ広場」では、一般の方や患者さんを対象に、くる病・骨軟化症の原因、症状、診断法などの基本情報を紹介した上で、FGF23 関連低リン血症性くる病・骨軟化症について、より詳しく解説しています。また、医療費助成制度についても図表などを用いて、よりわかりやすい形で掲載しています。

今後、相談できる医療機関の紹介コーナーを追加していく予定です。医師の診療を受ける際に役立てていただくことを目的とした「相談シート」とともに、ユーザーが一層、本 Web サイトの情報を活用できることを期待しています。

協和キリングループは、ライフサイエンスとテクノロジーの進歩を追求し、新しい価値の創造により、世界の人々の健康と豊かさに貢献します。

※ FGF23 関連低リン血症性くる病・骨軟化症

FGF23 関連低リン血症性くる病・骨軟化症は指定難病の「ビタミン D 抵抗性くる病/骨軟化症」（指定難病 238）、および小児慢性特定疾患の「原発性低リン血症性くる病」と「ビタミン D 抵抗性骨軟化症」に対応する疾患で、FGF23 作用過剰による腎近位尿細管リン再吸収障害に起因する、くる病・骨軟化症の総称です。この疾患は、先天性の X 染色体連鎖性低リン血症（XLH）、後天性の腫瘍性骨軟化症（TIO）、表皮母斑症候群（ENS）等が含まれます。これらの疾患は、FGF23 が過剰となることで、体内のリンが尿中に過剰に排泄され低リン血症となり、その結果として骨の成長・代謝に障害をきたす希少な疾患です。

FGF23 作用過剰の原因は、XLH における *PHEX* (phosphate-regulating gene with homologies to endopeptidases on the X chromosome) 遺伝子や、常染色体優性低リン血症性くる病・骨軟化症 (ADHR) における FGF23 遺伝子などの変異による、FGF23 の過剰産生であると報告されています。また、遺伝子変異以外にも、腫瘍性骨軟化症 (TIO) では主として間葉系腫瘍による FGF23 の過剰産生が、また表皮母斑症候群 (ENS) では皮膚病変からの FGF23 の過剰分泌が原因として知られています。