

2020年9月9日

## ～FGF23 関連低リン血症性くる病・骨軟化症患者を支える～ 「くるこつ広場」にコンテンツ追加

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<sup>※</sup>」に関する情報を提供する自社 Web サイト「くるこつ広場」に、当該疾患に対する「相談できる医療機関を探す」コーナーを追加しましたのでお知らせします。

### スマートフォン閲覧時



#### 「相談できる医療機関を探す」コーナーの掲載場所（赤い枠）

URL: <https://kurukotsu.ishamachi-hospital.com/>

「くるこつ広場」は、本年の7月末に開設された協和キリンの自社サイトで、一般の方や患者さんを対象に、くる病・骨軟化症の基本情報に加え、FGF23 関連低リン血症性くる病・骨軟化症ならび医療費助成制度のことなどを詳しく解説する疾患情報サイトです。

血中リン濃度を調整するホルモンであるFGF23（線維芽細胞増殖因子23）は2000年に同定され、FGF23 関連低リン血症性くる病・骨軟化症の診断マニュアルが公表されたのは2015年と、この疾患における歴史は浅く、医療関係者においても認知度はまだ高くない状況です。今後、患者さんやご家族が、よりスムーズに信頼できる医療機関を見つけることができるよう、この疾患に対する診療経験を有する専門医療機関を紹介する本コーナーを設けました。またこういった施設は今後、随時追加する予定です。

この度のコンテンツ追加について、監修医の伊東伸朗先生（東京大学医学部附属病院 腎臓・内分泌内科）は以下の

ように述べています。

「X 染色体連鎖性低リン血症性くる病、腫瘍性骨軟化症は、今では適切な診断法、治療法が確立されているものの、病気の認知度が低いために正確な診断を受けておらず、程度の強い骨変形を生じたり、骨折、骨痛、筋痛などによって車椅子や寝たきりの生活となっている方が数多くおられると危惧しています。「くるこつ広場」が患者さんに対する疾患啓発の場として有効に活用され、習熟した医師との出会いを促し、また疾患を知らない医師の認知度向上に繋がることで、一人でも多くの患者さんの生活の質が劇的に改善することを切に願っています。」

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。

#### ※ 「相談できる医療機関を探す」コーナーのご利用にあたっての注意点

本コーナーで紹介する医療機関は、当該疾患に関する相談を受けることができる全ての医療機関を掲載しているものではなく、また、特定の医薬品を処方する医療機関、当社が推奨する医療機関をご案内しているものではありません。医療機関の選択や受診にあたっては、ご自身でご判断いただくか、かかりつけ医がある場合、まずはかかりつけ医にご相談ください。よろしくお願いいたします。