

XLHと遺伝について

くる病・骨軟化症の中には、生まれつき遺伝子が変化しているために起こる病気である
XLH(X染色体連鎖性低リン血症性くる病・骨軟化症)があります

こどもの方

○脚・X脚が
みられる

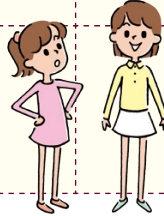


歩き方が
不安定に見える

歩き方に
違和感がある

バランスを取ろうと
左右に揺れながら
歩く

足を
引きずって歩く



身長
の伸びが遅い

背が低いように
感じる



ご家族やご親戚で当てはまる方は
いらっしゃいませんか？

気になる症状はみられませんか？

XLHの症状を

チェックしてみましょう

これらの症状が当てはまる場合、
医師へご相談ください

おとなの方

歩くときに
股関節が痛む



寝返りを
打ったときに
肋骨が痛む



階段を降りるときに
足の甲が痛む

骨折が
なかなか
治らない

下記の疾患名で治療を受けているが、
症状が改善しない

例) 脊柱管狭窄症、変形性関節症、慢性関節リウマチ、強直性脊椎炎、線維筋痛症、骨粗鬆症、
大腿骨頭壊死、足底筋膜炎、前縦/後縦/黄色靭帯骨化症、椎間板ヘルニア、
脊椎関節炎、偽痛風

XLH

(X染色体連鎖性低リン血症性くる病・骨軟化症)は、

遺伝性くる病の中では最も一般的な病気です。X染色体の遺伝子の変化が受け継がれることにより発症することが通常ですが、まれにご家族にXLHの患者さんがいない方で発症することもあります

Q. どのように遺伝するのですか？

A. 両親どちらかのX染色体に遺伝子の変化がある場合、その変化した遺伝子をお子さんが引き継ぐことがあります。お父さんに遺伝子の変化がある場合、生まれた女の子は必ず変化した遺伝子を引き継ぎますが、男の子が引き継ぐことはありません。一方、お母さんに遺伝子の変化がある場合は、生まれた男女とも50%の確率で変化した遺伝子を引き継ぎます。

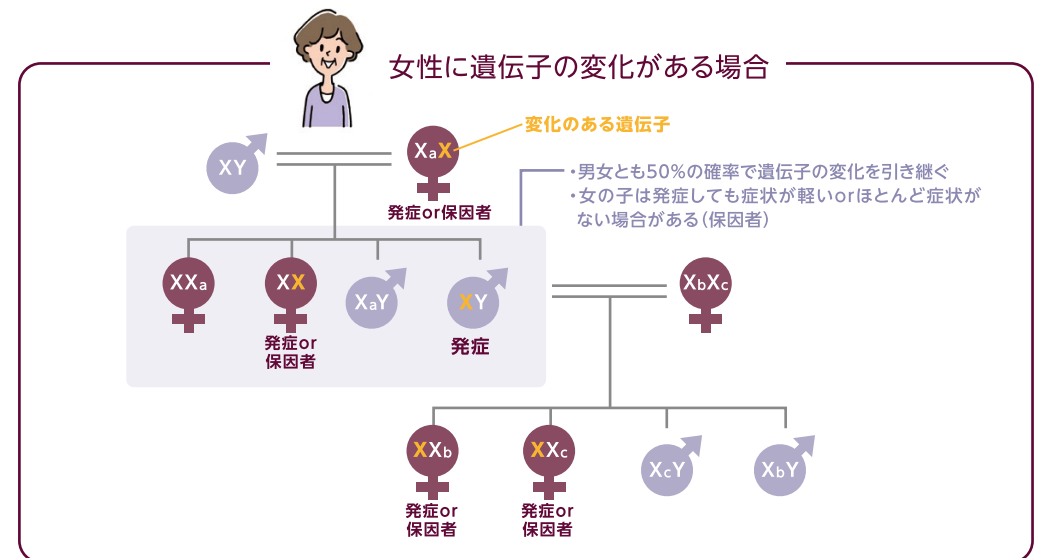
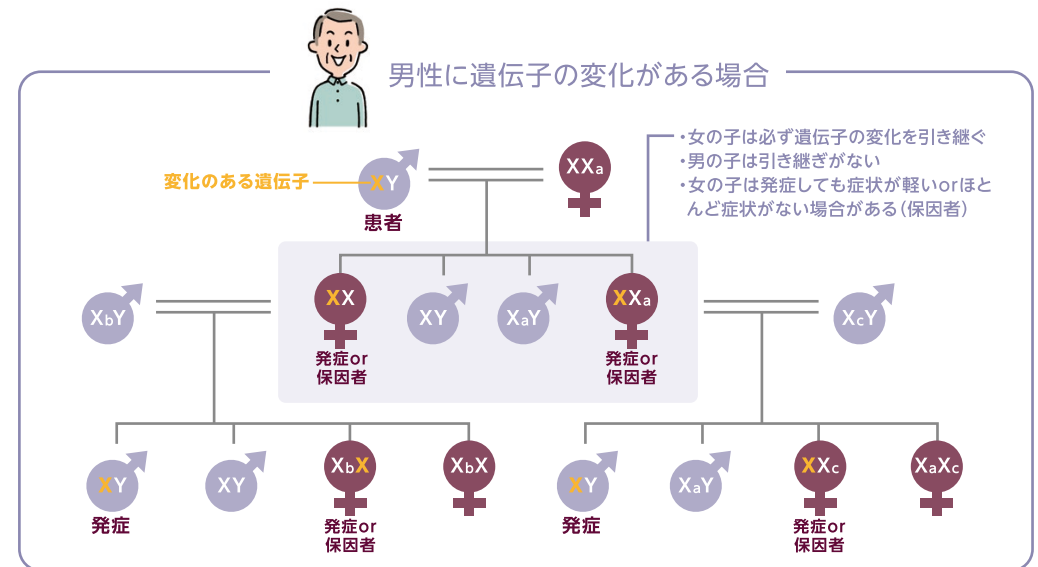
Q. 遺伝以外で発症することもあるのですか？

A. まれに、ご家族にXLHの患者さんがいない方でXLHを発症することがあります。ご両親ともに変化のある遺伝子がなくても、ご両親いずれかの生殖細胞や受精後に新たに遺伝子の変化が起こる可能性があるためです。

Q. 保因者とはなんですか？

A. 保因者とは、変化した遺伝子を持っている方のことです。女性では、遺伝子の変化があっても症状が軽かったり、ほとんど症状がみられなかったりすることがあります。そのため、ご自身が保因者と気づかず、お子さん(主に男児)を出産して、その子に症状が出てから遺伝子検査をして、初めて保因者と気づくこともあります。

X染色体連鎖性遺伝の家系



専門医から
みなさまへ

XLHはできるだけ早期に、
正しく診断し治療することが重要です。

XLHは遺伝によって引き継がれる可能性のある病気です。
XLH患者さんのご家族で、過去にくる病や骨軟化症と医師に言われたことがある方や、本冊子の表紙にあるような症状が現れている方は、XLHである可能性があります。

XLHはできるだけ早期に、正しく診断し治療することで、遺伝により受け継いだ「体質」と共存しながら、これまでと同じ生活を送ることができるようになります。

ご自身のことや周りの方のことなど、気になることがあれば、いつでもお気軽に医師にご相談ください。



滋賀医科大学 小児科学講座 教授

丸尾 良浩 先生

WEBサイト「くるこつ広場」のご紹介

FGF23関連低リン血症性くる病・骨軟化症の
患者さんにご家族の方へ向けた情報サイトです。

くるこつ広場



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



スマートフォンで
読みとってください