

Q：小児の低ホスファターゼ症について教えてください

A：低ホスファターゼ症は、組織非特異型アルカリホスファターゼをコードする遺伝子の変異によって生じる遺伝性の疾患である。最近になって、歯科医師の気づきで低ホスファターゼ症の診断に至る症例も増えてきている。

診断：「骨の石灰化不全」もしくは「乳歯の早期脱落」のどちらかがあれば、血液検査を行い、アルカリホスファターゼ値を測定して診断に繋がられる。血液中のアルカリホスファターゼの基準値は年齢や性別によって異なる。確定診断には遺伝子検査がなされる事が多い。

病型：低年齢で発症した症例ほど重篤であり、歯限局型のように歯にしか症状がないタイプも存在する。歯限局型であっても成長とともに骨症状が出てくる症例も示されていることから、歯限局型は「その時点で歯にしか症状がない」という定義にすべきだと考えられる。

病型	発症時期	骨の症状	歯の症状
周産期型	子宮内・出生時	重篤	歯全体の形式不全？
乳児	6ヶ月まで	↑	歯全体の形式不全？
小児型	6ヶ月～18歳	↓	脱落・動揺
成人型	18歳以降	軽度	脱落・動揺
歯限局型	あらゆる年齢	なし	脱落・動揺

遺伝形式と頻度：重篤なタイプでは、常染色体性劣性遺伝の形式をとるとされているが、軽症なタイプでは常染色体性優性遺伝の形式であるとされる。常染色体性劣性遺伝をとるタイプでは10～15万人あたり1人の頻度とされているが、常染色体性優性遺伝をとるタイプの頻度は不明である。

歯科症状：重篤なタイプでは、歯自体の形成が悪いという報告があるが、検討されてきた症例数が少なく、明確な所見としては確定していない。一方で、軽症なタイプにおいては、セメント質の形成不全に起因した乳歯の早期脱落が特徴的である。とくに、単根で短い歯根の乳前歯に生じやすいが、乳臼歯や永久歯においても、脱落に至らないまでも深い歯周ポケットや動揺を呈する事がある。脱落した乳歯の歯根は長く、標準的な交換期で脱落した乳歯とは容易に鑑別ができる。早期脱落部には義歯の装着が望ましく、審美的な面への配慮もあるが、残存歯にかかる咬合力を分散することで長期に歯を保存していくことが重要となる。

低ホスファターゼ症において、重篤なタイプである周産期型や乳児型の頻度はかなり低く、医科領域で診断がなされた後、全身状態が安定してから歯科領域に紹介されるのがほとんどである。一方で、小児型や歯限局型のような軽症なタイプについては、診断がつかないまま日常生活を送っているケースがあり、歯科医師の気づきで診断に至ることが多い。そのため、日常臨床や乳幼児歯科健診で疑い症例に遭遇する可能性がある。早期診断がなされれば、患者の人生におけるQOLの向上に大きく寄与することができる。

参考文献：小児歯科のレベルアップ&ヒント（デンタルダイヤモンド社）