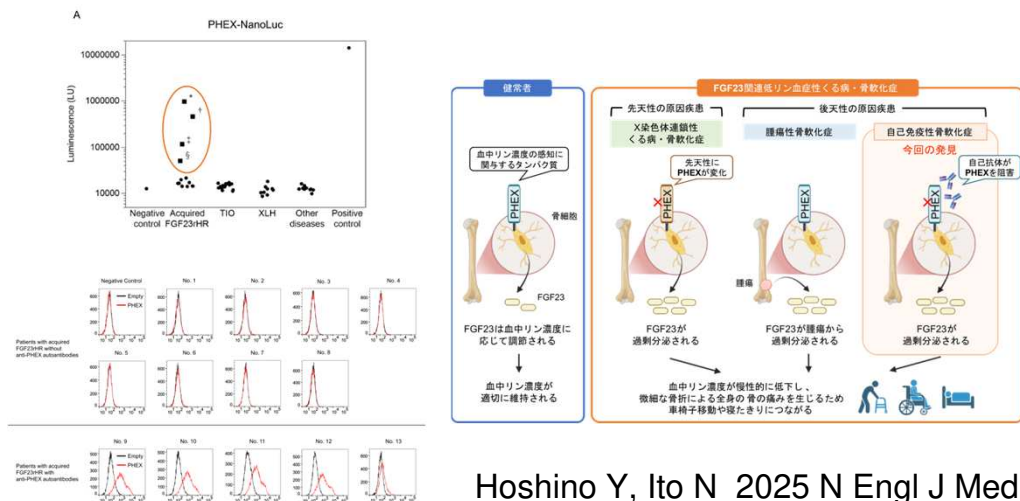


演題名: 自己免疫性骨軟化症の発見 & 骨形成不全症の遺伝学的再分類

演者名: 大野久美子、伊東伸朗

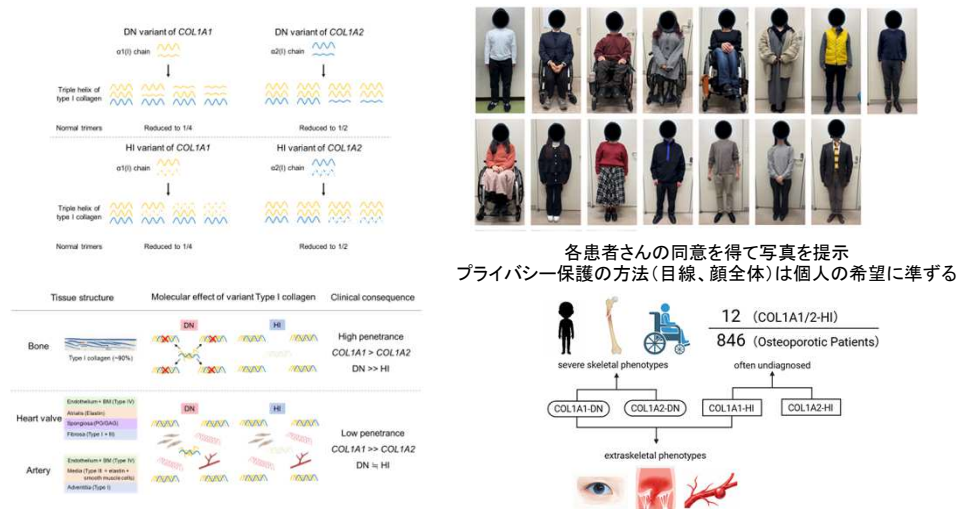
- ・スタッフ名 特任准教授 伊東伸朗、特任講師 大野久美子 ・講座の設置期間 2024年2月～2027年1月
- ・出資者名 協和キリン株式会社・協力講座名 整形外科・脊椎外科
- ・講座開設前の2001年に当研究室と協和キリン株式会社は共同研究で血中リン濃度の調整因子がFGF23であることを同定しました。これによりFGF23過剰による低リン血症性くる病・骨軟化症に対する治療薬として抗FGF23抗体医薬（ブロスマブ）が開発され、2018年以降国内外のFGF23が関連するくる病・骨軟化症の患者さん達の生活の質の向上に役立っています。このような経験を基に、当講座では原因不明もしくは効率的な治療法が存在しない骨疾患の病因探索、治療法開発を行っています。
- ・不文律ですが、ガバナンス順守を念頭に当講座スタッフと出資会社職員との業務外での接触は禁止としています。
- ・当講座からの最近の業績を2つ以下にご紹介いたします。

1. 自己免疫性骨軟化症の発見



後天性のFGF23関連低リン血症性骨軟化症では原因不明のものが多かったのですが、2025年に我々はリン感知受容体であるPHEXに対する阻害型抗体が原因となる自己免疫性骨軟化症を発見しました。この発見はFGF23関連疾患の新たな診断法および治療法の開発に寄与すると考えられます。

2. 骨形成不全症の遺伝学的再分類



骨形成不全症は未だ有効な治療法がない骨疾患です。将来の有効な治療法開発を念頭に当院通院中の40名のI型コラーゲン変化による骨形成不全症患者の遺伝子解析を行い、原因タンパクおよび遺伝形式の違いによって4グループに分けることで、重症度や骨外病変（弁膜症、脳動脈瘤など）の合併リスクが予測できることを示しました。