

| | | | |
|----|-----|-----------|---------|
| 告示 | 番号 | 140 | 先天性代謝異常 |
| | 疾病名 | 遊離シアル酸蓄積症 | |

遊離シアル酸蓄積症

ゆうりしあるさんちくせきしょう

概念・定義

遊離シアル酸蓄積症は、ライソゾーム膜におけるシアル酸の輸送障害により、ライソゾーム内に遊離シアル酸が蓄積する常染色体劣性遺伝病である。おもに中枢神経症状を呈し、臨床所見から軽症型は Salla 病、重症型は乳児遊離シアル酸蓄積症およびその中間型に分類される。

症状

- ・ 最軽症型 (Salla 病) : 一般に出生時は無症状であるが、1 歳前より軽度から中等度の精神運動発達遅滞を呈し、幼児期から成人期にかけて痙直、アテトーゼ、けいれん発作、運動失調、髄鞘低形成などが緩徐に進行していく。肝脾腫、骨変形は呈さない。
- ・ 最重症型 (乳児遊離シアル酸蓄積症) : 出生早期から、重度の発達遅滞、肝脾腫、粗な顔貌、けいれん発作、心肥大、腎障害、骨変形などを呈し、幼児期に死亡する。胎児水腫の場合も見られる。

- ・ 中間型 (重症 Salla 病) : 軽症型の Salla 病と重症型の乳児遊離シアル酸蓄積症との中間の重症度を呈する。

治療

根治的治療法はなく、対症療法を行う。特にけいれんのコントロールと発達を促すリハビリテーションが主となる。

抜粋元 : http://www.shouman.jp/details/8_6_100.html