

告示	番号	141	先天性代謝異常
	疾病名	114 から 140 までに掲げるもののほか、ライソゾーム病	

75 から 101 までに掲げるもののほか、ライソゾーム病

そのた、らいそそーむびょう

概念・定義

ライソゾーム病は、細胞内にある小器官の一つであるライソゾームに関連した酵素の異常や細胞内での輸送の障害によって、分解されるべき物質が老廃物として体内に蓄積してしまう先天代謝異常症である。蓄積物質によって症状は様々である。代表的な疾患として、先天性代謝異常に属する疾患の一覧にある 75～101 の疾患が挙げられる。しかし、それら以外にも非常に稀ではあるが、酵素や担体の遺伝的な異常によってライソゾームに異常をきたす疾患が存在する。

症状

症状は一定しない。特有の顔貌、肝脾腫、発達障害、成長障害、末梢神経障害、骨・関節の異常、肝障害、心筋障害、腎障害、白内障、呼吸障害、難聴、眼底異常などを示す。

治療

異常をきたすライソゾーム酵素の種類によって異なる。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_6_102.html