

告示	番号	137	先天性代謝異常
	疾病名	ムコ多糖症 VII 型	

## ムコ多糖症 VII 型

むこたとうしょうなながた

### 概念・定義

ムコ多糖症 VII 型は、低身長、関節拘縮、心臓弁膜症、精神運動発達遅滞、胎児水腫など多彩な症状を示す。頻度は極めてまれである。ライソゾーム内に存在する  $\beta$ -グルクロニダーゼ酵素活性が欠損するため、ケラタン硫酸を除くすべてのムコ多糖の分解が障害される常染色体劣性遺伝性疾患である。

### 症状

ムコ多糖症に特徴的な骨変形、関節拘縮を認める。肝腫大、角膜混濁、知的障害、心臓弁膜症は軽度であり、認められないこともある。尿中ウロン酸は多くの小児例ではやや増加するが著明ではなく、成人ではほとんど増加を認めない。

### 治療

対症療法と原因療法がある。原因療法として造血細胞移植が考慮される場合がある。酵素補充療法は、欧米で開発中である。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/8\\_6\\_80.html](http://www.shouman.jp/details/8_6_80.html)