

告示	番号	128	先天性代謝異常
	疾病名	フコシドーシス	

フコシドーシス

ふこしどーしす

概念・定義

フコシドーシスはライソゾーム酵素である α -L-フコシダーゼ (EC3.2.1.51) の遺伝的欠損により、フコースを含む各種の糖蛋白質、糖脂質が全身の細胞のライソゾーム内に蓄積し、進行性の精神運動発達遅滞をきたす常染色体劣性遺伝疾患である。ライソゾーム病の中でも特に頻度が低く、患者は全世界に分布しているが百数十例の報告にすぎない。臨床的に2種類の型に分けられることが多い。乳幼児期に精神運動発達遅滞で発症し進行が早く、汗のNaCl濃度の上昇を特徴とする重症型であるI型と、1-2歳で発症し進行が遅く被角血管腫 (angiokeratoma corporis diffusum) を特徴とする軽症のII型である。

症状

臨床的に精神運動発達遅滞、神経学的退行、粗な顔貌、低身長、易感染性などを高率に認められ、約半数で脊柱後側彎、多発性骨形成不全、

被角血管腫、関節拘縮、けいれんと肝脾腫が認められる。また難聴、ヘルニア、視力障害なども認めることがある。

治療

神経症状に対する支持療法などが主たる治療法である。造血幹細胞移植の報告がある。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_6_81.html