

告示	番号	120	先天性代謝異常
	疾病名	シアリドーシス	

シアリドーシス

しありどーしす

概念・定義

リソソーム性ノイラミニダーゼ（シアリダーゼ）の異常による、常染色体劣性遺伝病である。臨床的に2つのグループに分けられる。即ち、眼底のチェリーレッド斑とミオクローヌスを伴う第1型と、これらの症状の他に、顔貌や骨異常の存在を特徴とする第2型である。

症状

視力低下、ミオクローヌス発作、精神運動発達遅延、粗な顔貌、腹部膨満、難聴、肝脾腫などを特徴とする。

治療

症状に対する支持療法が中心となる。造血幹細胞移植の報告が海外である。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_6_84.html