

告示	番号	119	先天性代謝異常
	疾病名	酸性リパーゼ欠損症	

酸性リパーゼ欠損症

さんせいりばーぜけっそんしょう

概念・定義

酸性リパーゼの欠損によって、ほとんどの内臓組織中の組織球性泡沫細胞にコレステロールエステルとトリグリセリドが蓄積する常染色体劣性のライソソーム蓄積疾患である。臨床的に重症型の Wolman 病 (Wolman disease) と軽症型のコレステロールエステル蓄積症 (cholesterol ester storage disease : CESD) に分けられる。

症状

1. Wolman 病：臨床症状が比較的重篤な乳児の致死の疾患である。臨床症状は生後 1 週間以内に明らかになり、発育不全、激しい嘔吐、腹部膨満、脂肪便、肝脾腫などを呈する。通常は高脂質血症を示す。肝機能障害と肝硬変が起こる場合がある。本疾患では副腎の石灰化が特徴的で、通常は 6 カ月以内に死に至る。
2. コレステロールエステル蓄積症：成人期まで診断されない場合もあり、比較的軽症の疾患である。肝腫大が唯一の症状であるが、患者

は早発性アテローム性動脈硬化症の重大なリスクがある。副腎の石灰化はみられない。

治療

酵素補充療法が行われ、良好な結果が得られている。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_6_98.html