

告示	番号	32	先天性代謝異常
	疾病名	大理石骨病	

大理石骨病

だいらいせきこつびょう

概念・定義

全身の骨硬化、造血能障害、易骨折性を特徴とする疾患で、中枢神経症状や発育障害を伴う場合がある。早発型、遅発型、中間型、腎尿管性アシドーシスを伴う病型の4病型がある。

1. 早発型：出生時あるいは乳児期早期に発症し、大半が学童期までに死亡する予後不良の重症型。肝脾腫、リンパ節腫大、汎血球減少を呈する。頭蓋骨の硬化、変形、視力聴力の障害、精神発達障害を認める。常染色体劣性遺伝病である。
2. 遅発型：単純X線を撮影した際に、偶然に発見される良性型である。貧血、肝脾腫を伴うこともある。中枢神経障害は少ない。常染色体優性遺伝病である。
3. 中間型：早発型と遅発型の中間のタイプである。常染色体劣性遺伝病である。
4. 腎尿管性アシドーシスを伴う病型：腎尿管などに発言している炭酸脱水酵素 II 型の先天的欠損による常染色体劣性遺伝病である。

症状

出生時あるいは乳児期早期に発症し、大半が学童期までに死亡する予後不良の重症型では、肝脾腫、リンパ節腫大、汎血球減少、頭蓋骨の硬化、変形、視力聴力の障害、精神発達障害を認める。これに対して、単純X線を撮影した際に偶然に発見される良性型では、貧血、肝脾腫を伴うことがあるが、中枢神経障害は少ない。

治療

破骨細胞系列の細胞に発現する遺伝子の変異による大理石骨病については、治療として造血幹細胞移植が行われる。神経管狭小化に伴う神経症状の進行を抑制する意味でも早期の移植が必要である。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_13_137.html