

告示	番号	132	先天性代謝異常
	疾病名	ムコ多糖症Ⅰ型	

ムコ多糖症Ⅰ型

むこたとうしょういちがた

概念・定義

グリコサミノグリカンのデルマタン硫酸（DS）とヘパラン硫酸（HS）の分解に必要なライソゾーム酵素である α -L-iduronidase の先天的欠損により発症する常染色体劣性遺伝性疾患である。

症状

特異的顔貌、精神運動発達障害、神経学的退行、角膜混濁、緑内障、繰り返す中耳炎、難聴、骨形成不全、閉塞性呼吸障害、心臓弁膜症、肝臓、脾臓の腫大、関節可動域性制限、臍ヘルニア、そけいヘルニア、などの全身症状を呈する。進行性疾患で加齢とともに重症化する。乳児期、幼児期は、加成長を呈する症例が多いが、3-4歳以降は、成長速度は低下し、低身長に転ずる。

治療

対症療法と原因治療がある。後者としては、酵素補充療法と造血細胞移植がある。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_6_75.html