

告示	番号	133	先天性代謝異常
	疾病名	ムコ多糖症 II 型	

ムコ多糖症 II 型

むこたとうしょうにがた

概念・定義

グリコサミノグリカンのデルマトン硫酸 (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 Iduronate-2-sulfatase の先天的欠損により発症する X 連鎖劣性遺伝性疾患である。

症状

Hurler 病と共通するムコ多糖症特有の症状・経過を示すが、一般的に Hurler 病より症状・所見は軽く、角膜混濁は原則としてみられない。

<乳児期>

広範な蒙古斑・異所性蒙古斑、反復性の中耳炎、臍・鼠径ヘルニアが認められ、乳児期後半には身長、体重、頭囲が+2SD を越える例が多い。軽微な脊椎後弯、腰椎椎体の卵円化を認める例もある。

<幼児期>

幼児期は過成長傾向を示す(3歳児 Hunter 病 24 例の平均身長 98.0 cm、体重 20.1 kg)。特徴的顔貌(頭囲拡大、側頭・前頭の膨隆、鞍鼻、大きく硬い鼻翼、厚い口唇、歯肉肥厚、歯列不整、厚く硬い耳介)、巨舌、アデノイド肥大、騒音呼吸、多毛、粗な皮膚を呈する。畝状の皮膚肥厚は本症に特徴的である。軽症型は精神運動発達は正常であるが、重症型は運動・発語の遅れ、行動異常を認める。呼吸器感染・中耳炎を反復し、伝音性難聴をきたす。手指拘縮(鷲手)、脊椎後弯、股・膝・肘・肩関節の拘縮が認められるようになる。肝腫大による腹部膨隆、僧帽弁・大動脈弁閉鎖不全も出現する。

<学童～思春期>

成長は学童期以降鈍化し、小学校高学年でほぼ停止する。最終身長は 110～130 cm であるが、168 cm の症例もある。知的発達は軽症型ではほぼ正常であるが、QOL の低下で学業・就労が困難な例もある。重症型では 6～7 歳をピークに退行を認める例が多く、思春期には呼吸障害、嚥下障害などが進行し、死亡例がある。

<成人期>

重症型では脳障害が進行し死亡する例が多い。軽症型では知能は保たれているが、弁膜症、気道狭窄、難聴、視力障害(網膜色素変性)、関節拘縮などが進行して QOL が低下する。夜間 BiPAP などの補助呼吸が必要になる例もある。生命予後は軽症型でも大きな差がある。

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_76.html