

告示	番号	134	先天性代謝異常
	疾病名	ムコ多糖症 III 型	

ムコ多糖症 III 型

むこたとうしょうさんがた

概念・定義

グリコサミノグリカンのヘパラン硫酸 (HS) の分解に必要なライソゾーム酵素の先天性欠損により発症する常染色体劣性遺伝性疾患である。ムコ多糖症 I 型や II 型と比べて骨の障害が少なく知的障害は重い。軽度の肝臓腫大があり、角膜混濁はない。尿中にヘパラン硫酸が出ているがデルマタン硫酸は認められない。

症状

2 歳から 6 歳頃に症状が発現する。多動、乱暴な行動、発達遅滞、粗い毛、多毛が認められる。中枢神経変性症状が急速に進行し、7~8 歳までに言語は消失する。言葉の獲得が見られないままに退行する症例もある。10 歳代になると、睡眠障害、肝脾腫、痙攣発作が見られ、周囲とのコンタクトも消失する。Sanfilippo 症候群は、ムコ多糖症に特徴的な粗な顔貌や関節・骨の変形は非常に軽度であるため、診断が難しい。身長も、ほぼ正常範囲である。10 歳代で寝たきりとなり、多くは 20 歳代頃に呼吸

器感染症等で死亡するが、30 歳、40 歳にまで達する症例もある。A 型が比較的重症であると言われている

治療

造血幹細胞移植が考慮される場合があるが、効果は明らかではない。酵素補充療法が、III A 型と III B 型で開発中である。

抜粋元 : http://www.shouman.jp/details/8_6_77.html