

告示	番号	136	先天性代謝異常
	疾病名	ムコ多糖症 VI 型	

ムコ多糖症 VI 型

むこたとうしょうるくがた

概念・定義

N-アセチルガラクトサミン-4-スルファターゼ (アシルスルファターゼ B) が先天性に欠損することに起因する常染色体劣性遺伝病である。本症の臨床所見は、成長障害、骨関節症状、心臓弁膜症、角膜混濁などを呈し、ムコ多糖症 I 型 (ハーラー症候群) と類似しているが、知的障害は伴わない。身体所見、発症時期、症状の進行速度により重症型・中間型・軽症型に分類されるが、病型の境界は不鮮明で幅広いスペクトラムを示す。

症状

身体所見は、ハーラー症候群と共通する症状・経過を示すが、知的障害はみられない。

- ① 骨・関節障害：頸椎軸不安定・亜脱臼による頸髄圧迫、手指の屈曲拘縮 (鷲手)、脊椎後弯、股・膝・肘・肩関節の拘縮が認められる。

- ② 気道障害：胸郭変形による拘束性肺障害、閉塞性肺障害、気管変形・狭小化、巨舌、アデノイド・扁桃肥大、声帯肥厚などが認められ、睡眠時無呼吸、いびき、日中の傾眠傾向、呼吸音の増強、肺胞低換気などをきたす。
- ③ 眼科的異常：進行性の角膜混濁、緑内障、網膜色素変性を認める。
- ④ 耳鼻科的異常：反復性の中耳炎を認め、軽度から中等度の混合性難聴を呈する。
- ⑤ 循環器障害：僧帽弁・大動脈弁を主とした閉鎖不全症、狭窄症などの心弁膜症を認める。
- ⑥ 神経症状：頭蓋骨底や椎骨変形による脊髄圧迫、水頭症、手根管症候群などを認める。知能は正常である。
- ⑦ その他：乳児期からの広範な異所性蒙古斑、臍・鼠径ヘルニアを認める。腹部膨隆 (肝脾腫大)、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) が見られる。

治療

対症療法と原因療法がある。後者としては、造血細胞移植と酵素補充療法がある。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_6_79.html