

告示	番号	131	先天性代謝異常
	疾病名	マンノシドーシス	

マンノシドーシス

まんのしどーしす

概念・定義

糖蛋白質の糖鎖を加水分解するリソソーム酵素の中で、アルファ結合した終末 mannose を加水分解するのは a-mannosidase (LAMAN, EC3.2.1.24), ベータ結合した終末 mannose を加水分解するのは b-mannosidase (MANBA, EC3.2.1.25) と呼ばれる。それぞれの酵素欠損による疾患を a-mannosidosis (OMIM #248500), b-mannosidosis (OMIM #248510) と呼んでいる。a-mannosidase 遺伝子 (MAN2B1) は 19p13.2-q12 に、b-mannosidosis 遺伝子 (MANBA) は 4q21-25 にマップされ、いずれも常染色体劣性遺伝形式をとる。大変稀な疾患であり、国内報告は殆どない。

症状

共通した臨床症状としては、粗野な顔貌、多発性骨異形成、高身長、精神発達遅延、退行、肝脾腫、角膜混濁、白内障（特徴的な棘状白濁）、難聴などを乳児期から幼児期にかけて認める。

1) a-mannosidosis には臨床的に乳児型 (type I) と若年成人型 (type II) に分類されるが、その中間型もある。乳児型は生後3カ月から1歳までに精神運動発達遅延、筋力低下、肝脾腫、易感染性、粗野な顔貌、dysostosis multiplex（多発性骨異形成）などに気付かれる。その他に突背、関節拘縮、角膜混濁、白内障（棘状白濁）、難聴、巨舌などを認める。若年成人型は1-4歳頃までに精神運動発達遅延、難聴などで発症する軽症型であり、進行も乳児型に比し緩徐である。

2) b-mannosidosis にも重症度に差があるが、典型的には1-6歳までに精神運動発達遅延を認めるが、粗野な顔貌、dysostosis multiplex は軽度であり、他に易感染性、難聴、被角血管腫などを伴う。

治療

支持療法などが主たる治療法である。造血幹細胞移植の報告がある。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_6_82.html