

告示	番号	114	先天性代謝異常
	疾病名	アスパルチルグルコサミン尿症	

アスパルチルグルコサミン尿症

あすばるちるぐるこさみにょうしょう

概念・定義

1. 概要・定義

アルパルチルグルコサミニダーゼ欠損により生じる常染色体劣性遺伝病である。この酵素は、オリゴ糖や糖蛋白質の N-アセチルグルコサミンおよびアスパラギン間の結合を切断する働きを持つ。本酵素の活性低下により、当該領域が分解されないオリゴ糖や糖蛋白質がリソソームに蓄積することになり、患者は、易感染や精神発達遅延、粗な顔貌および骨異常などの症状を示す。

症状

2—4歳頃から始まる精神運動発達遅延、てんかん発作、呼吸器感染症等の易感染性などを呈する。顔貌異常、頭蓋冠肥厚、骨粗鬆症の所見などが特徴である。

治療

症状に対する支持療法が中心となる。造血幹細胞移植の報告が海外である。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_6_83.html