

告示	番号	116	先天性代謝異常
	疾病名	ガラクトシアリドーシス	

ガラクトシアリドーシス

がらくとしありどーしす

概念・定義

ライソゾーム性保護蛋白質/カテプシン A (PPCA) の活性低下が原因である。PPCA は、それ自体がカテプシン A (酸性カルボキシペプチダーゼ、中性セリンエステラーゼおよびデアミダーゼ) としての酵素活性を持つだけでなく、細胞内においてはライソゾーム性シアリダーゼや β -ガラクトシダーゼと共に高分子複合体を形成して、前者を活性化し、後者を安定化する機能を持つ多機能性糖蛋白質である。この PPCA の遺伝的異常により、一次的なカテプシン A 活性の低下と二次的なライソゾーム性シアリダーゼおよび β -ガラクトシダーゼ活性の低下が起こり、その結果、シアリドーシス (ライソゾーム性シアリダーゼ欠損症) 類似の臨床症状を来す疾患がガラクトシアリドーシスである。

症状

ガラクトシアリドーシスの臨床症状は、シアリドーシスのそれに極めてよく似ている。早期乳児型では、出生時から浮腫や腹水がみられる。

粗な顔貌、骨の変形、肝臓や脾臓の腫大、鼠径ヘルニア、臍ヘルニア、心不全、腎不全、呼吸障害や中枢神経障害などの臨床症状を伴い、急速に進行して重症の臨床経過をとる。晩期乳児型では、生後数ヵ月から 1～2 歳頃に、肝臓や脾臓の腫大や骨変形などの症状で発症するが、その後は比較的緩やかな経過をとる症例が多い。神経症状については、その程度が軽いか、または全く見られない症例が多い。また、この型では、心臓弁膜障害を伴う症例も報告されている。若年/成人型では、5 歳以後、多くは 10 歳以後に視力障害などの症状で発症し、小脳性失調、ミオクローヌス、痙攣発作、錐体路障害、眼底のチェリーレッド斑、角膜混濁、粗な顔貌、骨の変形、被角血管腫、リンパ球の空胞化、腎障害、心障害などの多彩な臨床症状が出現する。

治療

症状に対する支持療法が中心となる。発症初期の造血幹細胞移植の報告がある。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_6_85.html