

告示	番号	121	先天性代謝異常
	疾病名	GM1-ガングリオシドーシス	

GM1-ガングリオシドーシス

じーえむわんがんぐりおしどーしす

概念・定義

β -ガラクトシドーシスは、糖脂質の末端 β -ガラクトース結合を加水分解する酵素である β -ガラクトシダーゼが欠損することにより発症する、常染色体劣性遺伝形式を示す遺伝病である。脳をはじめとして全身臓器に GM1 ガングリオシドなどの糖脂質、オリゴ糖、ムコ多糖（ケラタン硫酸）などが蓄積する。進行性の中樞神経障害を主とする GM1-ガングリオシドーシスと、中樞神経障害を伴わない全身骨系統疾患であるモルキオ B 病に分類される。発症頻度は 1/10 万～20 万人とされ、発症時期と臨床経過により、乳児型、若年型、成人型に分類される。乳児型は生後 3～6 ヶ月までに発達の遅れが見られ、筋緊張低下、音に対する過敏症、全身性けいれん、眼底のチェリー・レッドスポット、肝脾腫、全身の骨異常を呈する。若年型は 1 歳前後から発症し、臨床症状は乳児型に類似するが、やや軽度である。肝脾腫やチェリー・レッドスポット、骨異常はほとんどない。成人型は、発達は正常で知能障害が少ない。歩行障害、構音障害が初期症状として多く、ジストニアなどの錐体外路症状を呈する。

症状

乳児型は、生後 6 ヶ月までに発達の遅れがあり、筋緊張低下、音に対する過敏性が見られることもある。腱反射は更新し、全身性けいれんが出現する。眼底のチェリー・レッドスポット、肝脾腫、全身の骨異常などが進行する。若年型は 1 歳前後から発症し、症状は乳児型より軽度である。肝脾腫、チェリー・レッドスポットなどは目立たない。成人型は、知的障害は少なく、初期には構音障害が目立つ。歩行障害、ジストニアなどの錐体外路症状が目立つ。

治療

現段階では対症療法に限られる。基礎的にはシャペロン療法が開発されてきているが、現在、臨床応用されている治療法はない。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_6_86.html