

告示	番号	122	先天性代謝異常
	疾病名	GM2-ガングリオシドーシス	

## GM2-ガングリオシドーシス

じーえむつーがんぐりおしどーしす

### 概念・定義

GM2-ガングリオシドーシスは、 $\beta$ -ヘキソサミニダーゼ A の欠損により発症するテイ・サックス病、 $\beta$ -ヘキソサミニダーゼ A と B 両方の欠損により発症するサンドホフ病、GM2 活性化蛋白の欠損により発症する GM2 ガングリオシド活性化蛋白質欠損症があり、常染色体劣性遺伝形式を示す遺伝病である。脳を中心に GM2 ガングリオシドなどの糖脂質が蓄積する。発症頻度はテイ・サックス病、サンドホフ病が 1/30 万人とされ、GM2 ガングリオシド活性化蛋白質欠損症はきわめてまれである。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 6~7 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、眼底のチェリー・レッドスポットを認める。肝脾腫、骨異常はほとんどない。若年型は 2~10 歳頃に発症し、臨床症状は乳児型に類似するが、やや軽度である。成人型は、発達は正常で 20~30 歳で発症する。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

テイ・サックス病、サンドホフ病、GM2 ガングリオシド活性化蛋白質欠損症を臨床症状で区別するのは困難である。発症年齢により乳児型、若年型、成人遅発型に分類できる。

乳児型は 3 ヶ月ころまでの発達は正常な場合が多いが、その後精神運動発達遅滞や退行が見られる。眼底のチェリー・レッドスポットは特徴的である。けいれん、視覚や聴覚の障害、嚥下困難などが出現する。

若年型は比較的稀である。2 歳~10 歳で発症する。進行性の運動失調と協調運動障害の症状が発症し、けいれんも伴い退行が見られる。

成人遅発型は稀で、症状や経過は様々である。チェリー・レッドスポットは認めないことも多い。構音障害、ジストニア、運動失調、アテトーゼなどの錐体外路症状、精神障害など様々な症状を呈する。知的障害は軽度である。

### 治療

現段階では対症療法に限られる。マラリア治療薬であるピリメサミンがシャペロンとして有効との報告があるが、臨床応用はなされていない。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/8\\_6\\_87.html](http://www.shouman.jp/details/8_6_87.html)