

告示	番号	130	先天性代謝異常
	疾病名	マルチプルスルファターゼ欠損症	

マルチプルスルファターゼ欠損症

まるちぶるするふあたーぜけっそんしょう

概念・定義

マルチプルスルファターゼ欠損症は、ホルミルグリシン生成酵素 (formylglycine-generating enzyme; FGE) をコードする sulfatase modifying factor 1 (SUMF1) 遺伝子の異常により、FGE 蛋白質の不安定化、基質との干渉、複数のスルファターゼ酵素の活性低下を引き起こし、異染性白質ジストロフィーやムコ多糖症に類似した様々な組織障害を生じる。

症状

マルチプルスルファターゼ欠損症の症状は、その発症機序からも推測されるように、異染性白質ジストロフィー (MLD) やムコ多糖症 (MPS) などの症状を併せ持つ。発症時期から3つの病型に分類される。

- ① 重症新生児型：胎児水腫、顔貌異常、魚鱗、骨変形、筋緊張低下を認め、乳児期早期に進行性の水頭症を認める。

- ② 乳幼児型は、1～2歳頃までに発症し、筋緊張低下、歩行障害を認め、その後、MLD様の神経変性による四肢硬直、痙攣を認め、寝たきりとなる。この他、MPS様の肝脾腫、低身長、粗な顔貌、心臓弁膜症、角膜混濁、精神発達遅滞、骨変形ステロイドスルファターゼ欠損様の魚鱗癬、点状軟骨異形成症1型様の骨変形を認める。
- ③ 若年型：乳幼児期までは正常で、それ以降で歩行障害、視力障害、構音障害で発症する。神経変性による症状が進行し、20歳頃に寝たきりとなる。その他、粗な顔貌、軽度の骨変形、魚鱗癬、肝腫大を認め、30歳以上の例も存在する。

治療

対症療法

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_6_94.html