

告示	番号	138	先天性代謝異常
	疾病名	ムコリピドーシス II 型 (I-cell 病)	

ムコリピドーシス II 型 (I-cell 病)

むこりびどーしすにがた

概念・定義

N-アセチルグルコサミン-1-リン酸基転移酵素 (GNPT) 活性欠損が本疾患の病因である。GNPT は、 $\alpha 2\beta 2\gamma 2$ の 6 つのサブユニットからなり、責任遺伝子は α および β サブユニットをコードする GNTFAB 遺伝子および γ サブユニットをコードする GNPG 遺伝子の 2 つである。酵素欠損によって、生成されたライソゾーム酵素群はライソゾームへのターゲティングに異常をきたし、細胞外マトリックスに分泌される。ライソゾーム酵素群が機能するためにはライソゾーム内の酸性環境が必要であるため、患者では、あらゆるライソゾーム酵素が細胞内で欠損することにより多様な基質がライソゾーム内に蓄積する。

症状

多くの臨床症状が Hurler 病 (MPS I 重症型) と共通するが、I-cell 病ではムコ多糖尿はみられず、また発症は比較的早い。一部の患者は、出生時に異常な顔貌、頭蓋顔面異常、関節の可動制限、筋緊張低下などの

明らかな臨床症状を示す。非免疫性胎児水腫が認められる場合がある。その他、重度の精神運動発達遅滞、異常な顔貌、後側弯や腰椎の突背などの骨格症状にて発症する。また先天性股関節脱臼、鼠径ヘルニア、歯肉腫大を示す場合もある。

治療

造血幹細胞移植の報告がある。頸髄圧迫症状に対しては、除圧術が行われる。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_6_95.html