

告示	番号	139	先天性代謝異常
	疾病名	ムコリピドーシス III 型	

ムコリピドーシス III 型

むこりぴどーしすさんがた

概念・定義

I ムコリピドーシス II 型の軽症型で、N-アセチルグルコサミン-1-リン酸基転移酵素 (GNPT) 活性欠損による。多様な基質がライソゾーム内に蓄積する。

[疫学] 10 万～20 万人に 1 人くらいと考えられている。

症状

関節硬直や低身長が 3 歳か 5 歳前後からみられるようになる。進行性の股関節破壊と中等度の多発性異骨症が明らかとなる。下部腸骨翼，大腿骨頭の外反変形を伴う近位大腿骨端の扁平化，前部第 3 腰椎の形成異常などの放射線学的所見が特徴的である。眼科的所見として角膜混濁，網膜症，乱視などがある。視野障害はそれほど多くない。患者によっては学習障害もしくは精神遅滞がみられる。骨変形により頸髄圧迫症状が進行する。

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_96.html