

告示	番号	85	先天性代謝異常
	疾病名	ペルオキシソーム形成異常症	

ペルオキシソーム形成異常症

ペルオキシソーム形成異常症

概念・定義

ペルオキシソーム形成異常症(Peroxisome Biogenesis Disorders; PBD)はペルオキシソームの膜の生合成や蛋白の局在にかかわる PEX 遺伝子異常による常染色体劣性遺伝性疾患で、ペルオキシソーム自体の形成異常により、そこに局在すべき蛋白のかかわる代謝機能が広範に障害される。これまでに病因とされる PEX 遺伝子は 13 個同定されており、このうち致死性の骨系統疾患で点状石灰化を伴う近位優位の四肢短縮症 Rhizomelic chondrodysplasia punctate (RCDP) type1 の病因である PEX7 を除く 12 個の PEX 遺伝子異常症が Zellweger スペクトラムとして、臨床的な重症度により最重症型の Zellweger 症候群(Zellweger syndrome; ZS)、やや軽症の新生児型副腎白質ジストロフィー(neonatal adrenoleukodystrophy; NALD)、成人生存例も存在する乳児型 Refsum 病(infantile Refsum disease; IRD)の 3 病型に分類されている。

症状

ZS は出生直後よりの筋緊張低下、前額突出・大泉門開大・鼻根部扁平・内眼角贅皮・眼間開離・小顎などの顔貌異常、白内障や緑内障、角膜混濁、網膜色素変性などの眼科的異常、肝腫大、腎皮質小嚢胞、関節の異常石灰化に、哺乳障害、重度の精神運動発達遅滞、けいれんを呈し、肝機能障害が進行して生後数カ月で死亡する。NALD は ZS より軽症で、顔貌異常や眼科的異常、難聴、肝腫大の程度も軽く、腎嚢胞や関節の石灰化は認めない。出生時よりの筋緊張低下と難治化する進行性のけいれんを認める。IRD は Zellweger spectrum のなかでは最も軽症で軽度の顔貌異常と網膜色素変性、難聴、肝腫大、精神運動発達遅滞を認め、成人生存例も存在する。一方、RCDP type1 では四肢短縮症、関節の点状石灰化、顔貌異常、白内障、精神運動発達遅滞を呈するが、その重症度には幅がある。

治療

ペルオキシソーム形成異常症については、今のところ有効な根治療法はないが、IRD では個々の代謝異常への対応や肝移植の報告例がみられる。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_7_103.html