

ライソゾーム病

ライソゾーム病とは？

- ライソゾームは細胞内物質の分解を主な役割とする細胞内小器官です¹⁾
- 疾患の原因：ライソゾーム中の酵素の遺伝的欠損により、糖脂質、ムコ多糖、オリゴ糖、ペプチドなどが分解されずに蓄積することで発症します¹⁾
- 神経系、循環器系、呼吸器系、骨・運動器系など各種臓器が障害されます¹⁾
- 欠損酵素と蓄積基質の違いにより、ゴーシェ病をはじめとした40を超える種類があります²⁾
- 発症頻度は新生児約7,700人に1人といわれています²⁾

ライソゾーム病の発症機序(ゴーシェ病の場合)

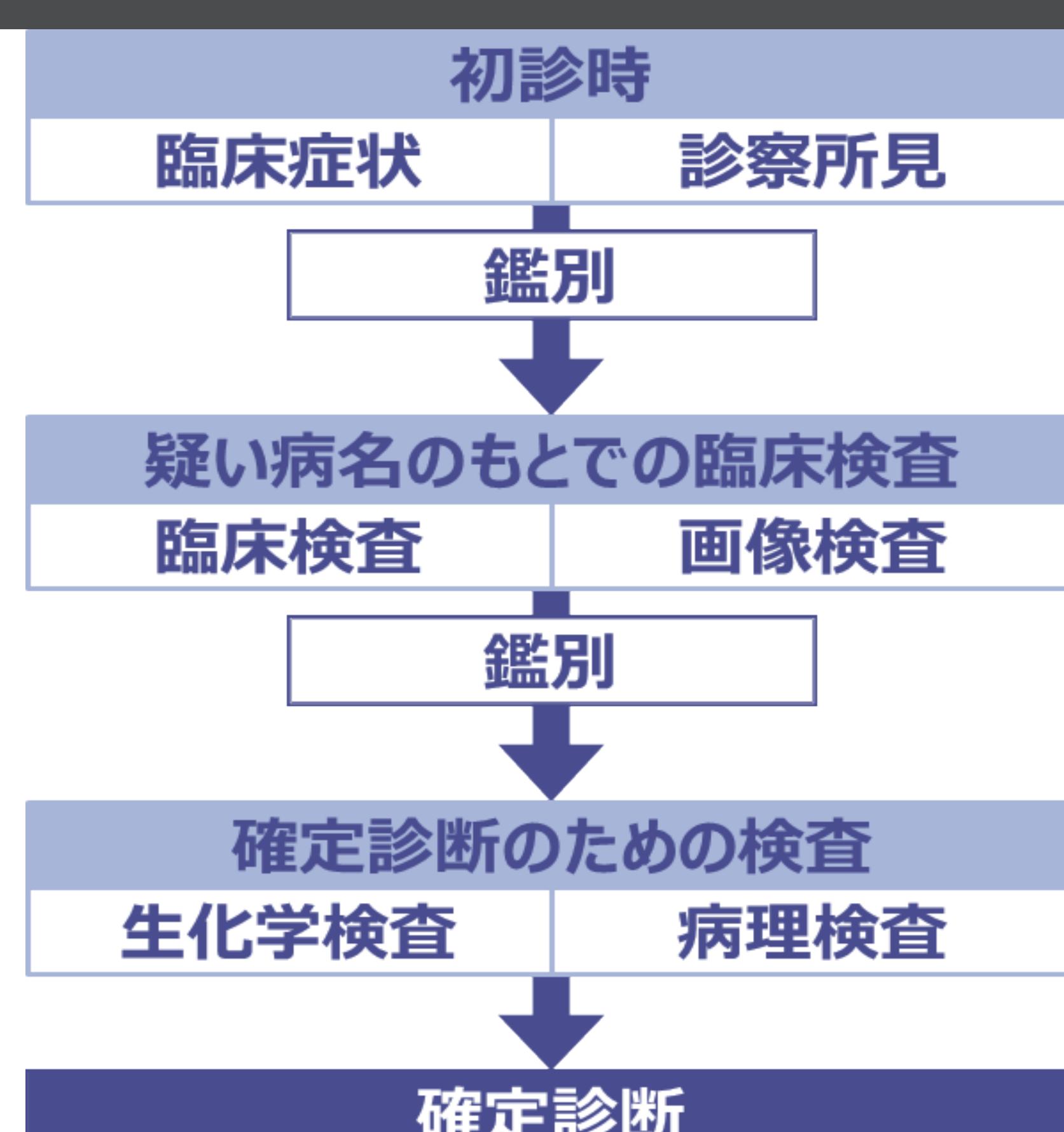


ライソゾーム病の診断と治療

疾患の希少性のため、長期に渡って診断に至らないケースもあります
一部のライソゾーム病では治療薬が開発・承認されており、早期に発見・診断し、治療に結び付けることが重要です



ライソゾーム病の診断に至るまで³⁾



小児慢性特定疾病対策の対象ライソゾーム病

(太字の9疾患は治療薬あり)

※番号は小児慢性特定疾病情報センターの登録番号

75. ムコ多糖症I型	88. ニーマン・ピック(Niemann-Pick)病
76. ムコ多糖症II型	90. ゴーシェ(Gaucher)病
77. ムコ多糖症III型	91. ファブリー(Fabry)病
78. ムコ多糖症IV型	92. クラッベ(Krabbe)病
79. ムコ多糖症VI型	93. ファーバー(Farber)病
80. ムコ多糖症VII型	94. マルチプルスルファターゼ欠損症
81. フコシドーシス	95. ムコリピドーシスII型(I-cell病)
82. マンノシドーシス	96. ムコリピドーシスIII型
83. アスパルチルグルコサミン尿症	97. ポンペ(Pompe)病
84. シアリドーシス	98. 酸性リパーぜ欠損症
85. ガラクトシリドーシス	99. シスチン症
86. GM1-ガングリオシドーシス	100. 遊離シリアル酸蓄積症
87. GM2-ガングリオシドーシス	101. 神經セロイドリポフスチニ症
88. 異染性白質ジストロフィー	102. 75から101までに掲げるもののほか、ライソゾーム病

出典 1)衛藤義勝 責任編集: ライソゾーム病－最新の病態、診断、治療の進歩, 2011

2)Meikle PJ, et al.: JAMA 281(3): 249-254, 1999.

3)酒井規夫: 小児科診療 76(1): 45-49, 2013 一部改変

小児慢性特定疾病の対象疾患リスト(平成29年5月10日版)より

サンofi株式会社

2021年1月作成

MAT-JP-2100370-1.0-01/2021