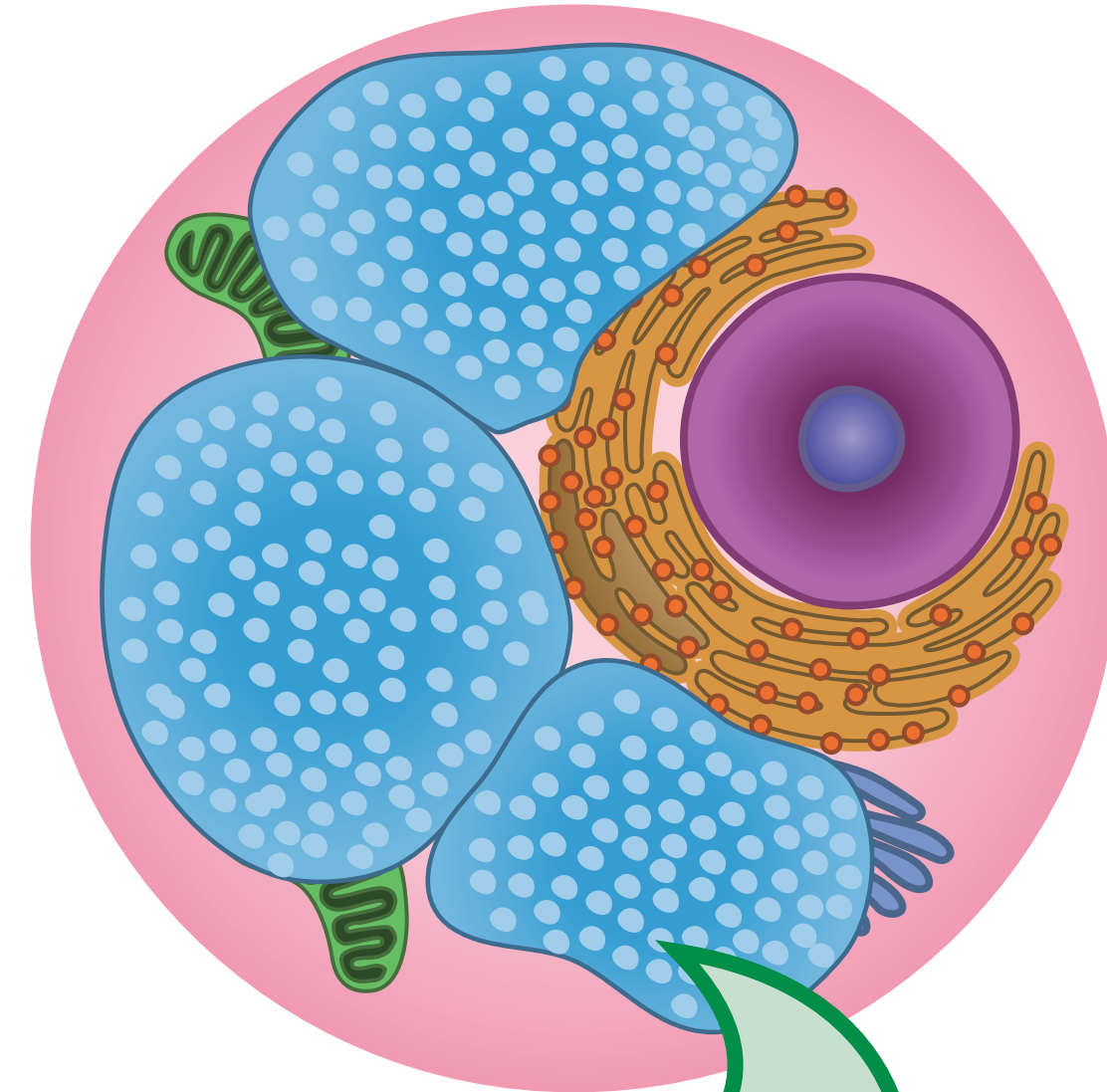
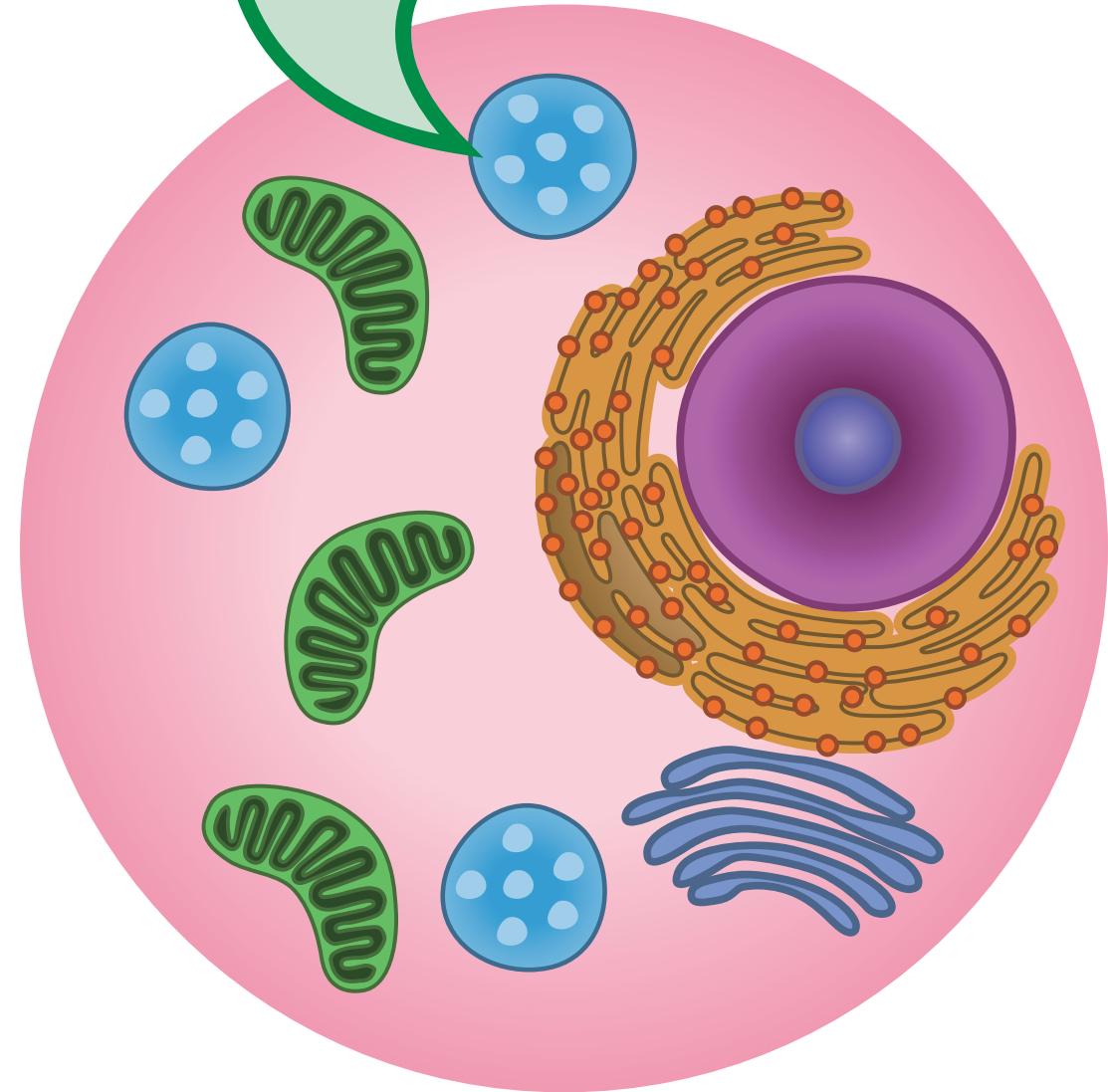


ムコ多糖症ってどんな病気？

ムコ多糖症とは？ ～ライソゾーム病の1つです～

ライソゾーム

細胞内で不要になった老廃物を集めて、さまざまな種類の酵素で代謝・分解する働きをもった細胞内小器官です



ムコ多糖症とは

ライソゾームの中にあるムコ多糖の分解酵素が不足あるいは働きが弱くなることで起こる病気です

ムコ多糖症の症状

ライソゾーム病は、各種臓器が障害される全身病です。
ムコ多糖症に共通する症状として以下のようなものが考えられています。

症状

低身長、特徴的顔貌、巨舌、厚い皮膚、多毛
関節拘縮、骨格変形、臍・そけいヘルニア
気道狭窄、反復性呼吸器感染、心臓弁膜症、肝脾腫
難聴、中枢神経障害

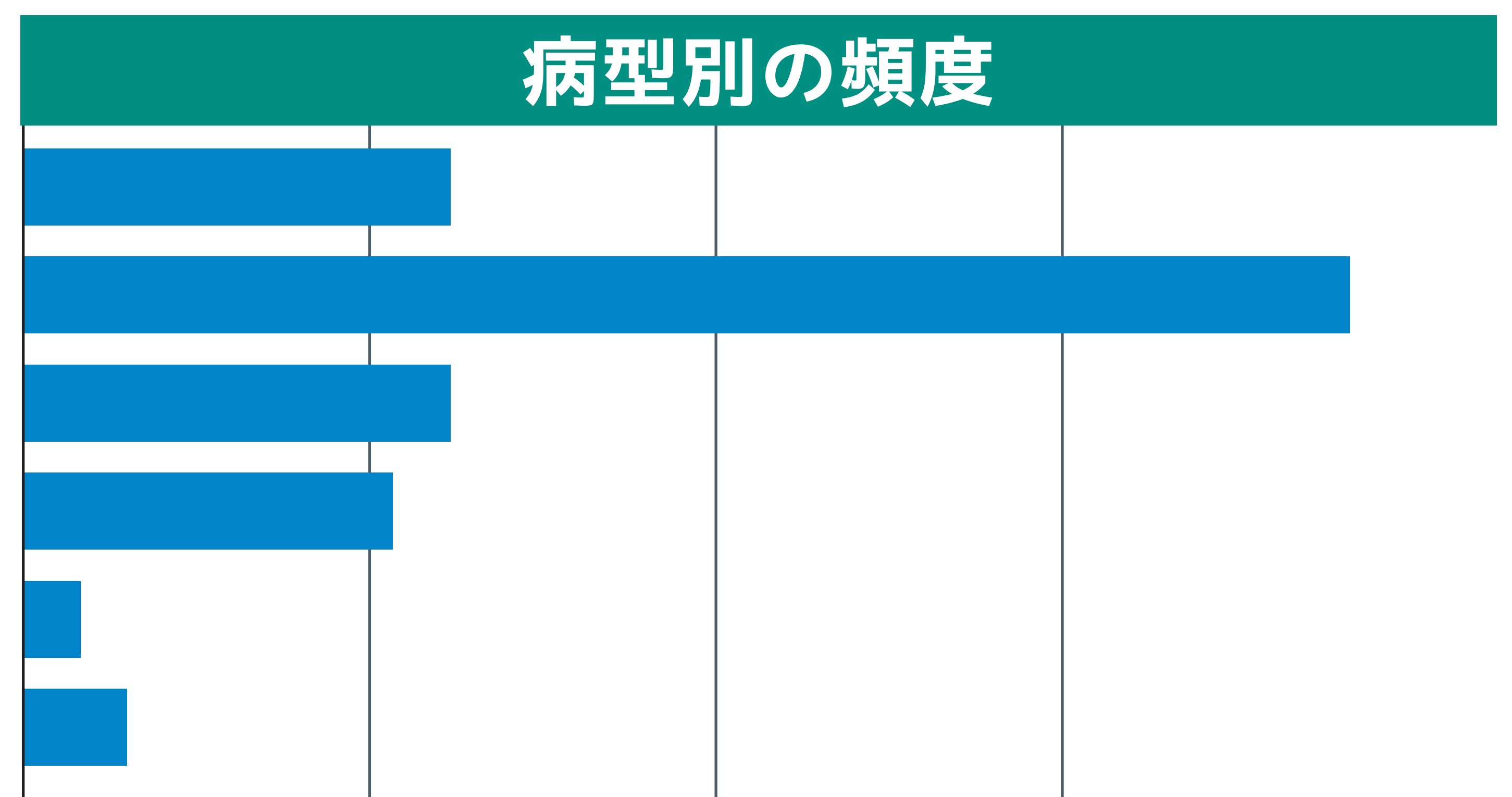
ムコ多糖症は7タイプの病型に分類されており、病型別に特徴的な症状もあります。

参照: ライソゾーム病、ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを含む)における良質かつ適切な医療の実現に向けた体制の構築とその実装に関する研究
http://www.japan-lsd-mhlw.jp/lsd_doctors_mukotatou.html

ムコ多糖症の疫学

ムコ多糖症は、欠損している酵素や臨床症状から7タイプの病型に分類されています。
日本において、ムコ多糖症のうち5割はII型です。

病型/別名	
I型	ハーラー/シャイエ症候群
II型	ハンター症候群
III型	サンフィリップ症候群A型、B型、C型、D型
IV型	モルキオ症候群A型、B型
VI型	マロトー・ラミー症候群
VII型	スライ症候群
IX型	ヒアルロニダーゼ欠損症



参照: 同上 http://www.japan-lsd-mhlw.jp/lsd_qa.html

ムコ多糖症の診断

ムコ多糖症は、蓄積物質の定量と欠損酵素の確認により確定診断とされます。