ファブリー病とムコ多糖症

ファブリー病の症状と疫学

早期（小児期・思春期）からみられる症状

神経、皮膚、消化器などに症状があらわれます。
あらわれる症状や程度には個人差があります。

症　状	
神　経	痛み、めまい、頭痛、しびれ、うつ状態を感じるなど
皮　膚	赤い発疹の出現（へその周り、口蓋など）、汗をかきにくいなど
消化器	腹痛、下痢、嘔吐など
眼	角膜のにごりなど（一般的には、視力には影響はありません）
耳	難聴、耳鳴りなど
その他	疲労感、咳、体重が増えにくいなど

成人期以降にみられる症状

GL-3*糖脂質が臓器や血管に長いあいだ蓄積した結果、
心臓、腎臓、脳血管などに問題が起き、
症状としてあらわれてきます。

症　状	
脳血管	脳梗塞、脳出血、一過性脳虚血発作など
腎　臓	たんぱく尿、腎不全など
心　臓	心肥大、狭心症、弁機能障害、不整脈など

*GL-3はグロボトリアオシルセラミド（別名セラミドトリヘキソシド）という糖脂質で、
通常はライソゾーム内にあるα-ガラクトシダーゼという酵素により分解されています。

新生児の約7000人に1人

新生児の約7000人に1人が、ファブリー病であるとの報告があります。また、心疾患、腎不全、脳虚血性疾患ではファブリー病の有病率が高いとの報告があります。

発症年齢、程度には男女差がみられます

女性では症状のあらわれた時期や診断された時期が男性より遅いことが示されています。

	男性	女性
症状があらわれた年齢（中央値）	9歳	13歳
診断された年齢（中央値）	24歳	31歳

ムコ多糖症の症状と疫学

よくみられる症状

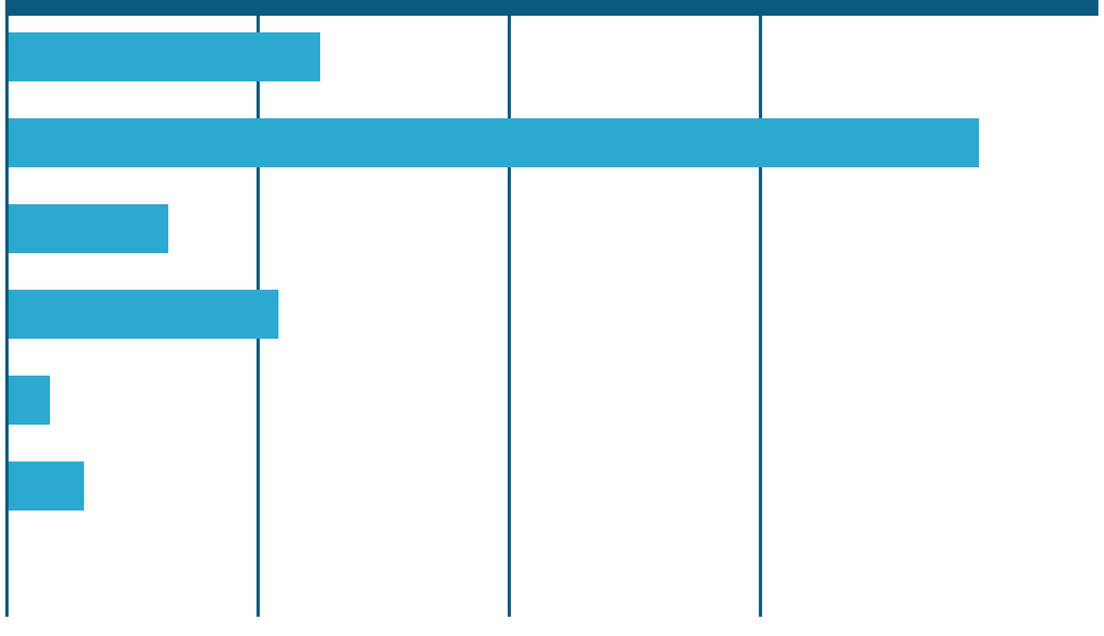
症　状	
低身長、特徴的顔貌、巨舌、厚い皮膚、多毛	気道狭窄、反復性呼吸器感染、心臓弁膜症、肝臓・脾臓の腫大
関節の拘縮、骨格の変形、へそ・そけいヘルニア	難聴、中枢神経障害

頻度は5-6万人に1人

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、ついでI型が多いと考えられています。

病型/別名	
Ⅰ型	ハーラー/シェイエ症候群
Ⅱ型	ハンター症候群
Ⅲ型	サンフィリッポ症候群
Ⅳ型	モルキオ症候群
Ⅵ型	マロトー・ラミー症候群
Ⅶ型	スライ病
Ⅸ型	ヒアルロニダーゼ欠損症

病型別の割合



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

ASrid © 2022 ASrid.

RDD JAPAN

JCR Pharmaceuticals

RARE DISEASE DAY®