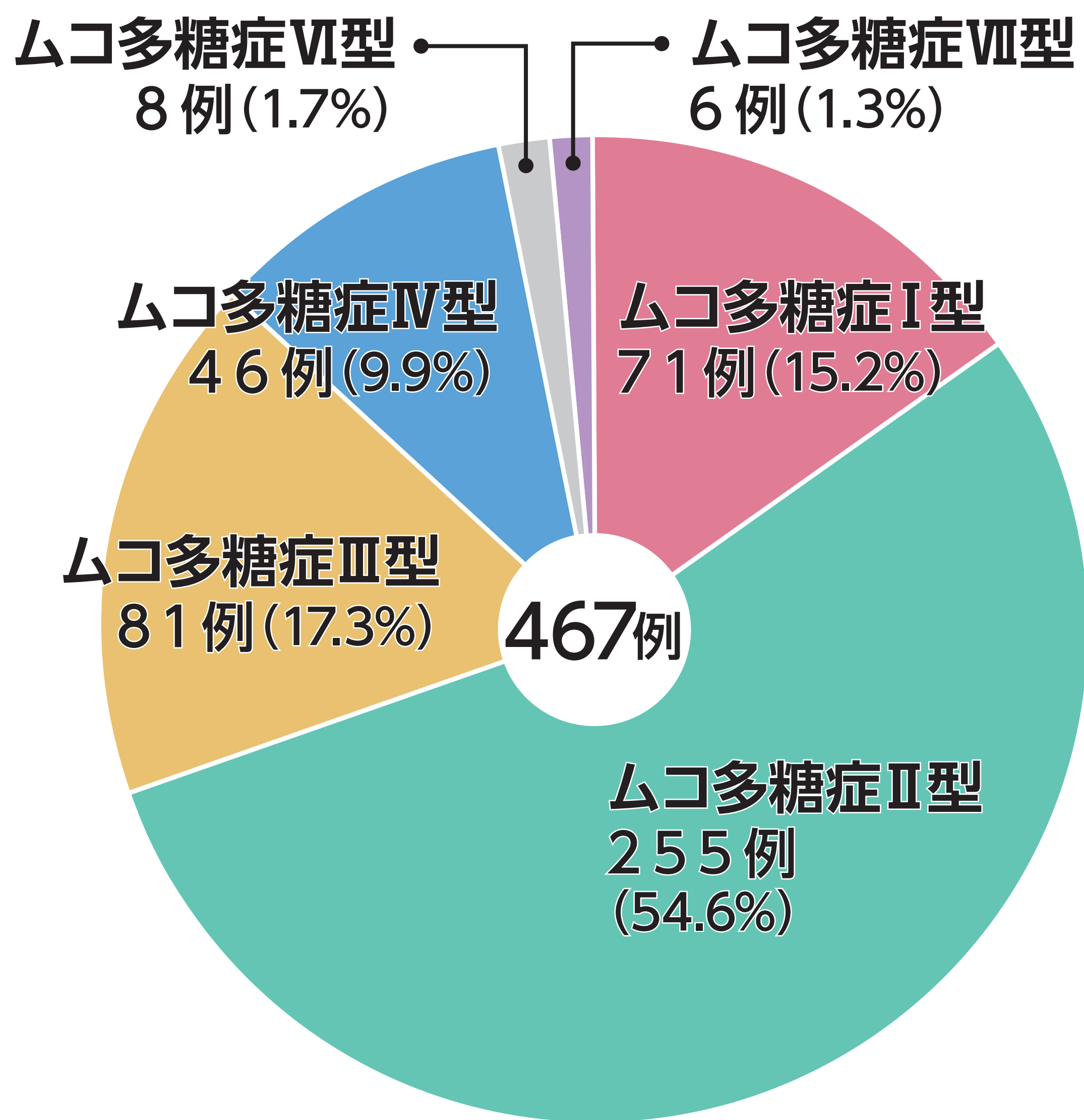


ムコ多糖症ってどんな病気？

ムコ多糖の過剰な蓄積によっておきる病気

ムコ多糖はもともと体の中の皮膚や骨・軟骨・靭帯などの組織に多く存在しており、デルマタン硫酸・ヘパラン硫酸・コンドロイチン硫酸・ケラタン硫酸・ヒアルロン酸などがあります。

ムコ多糖が細胞内に過剰蓄積することによって生じるライソゾーム病の一種がムコ多糖症です。



7タイプあるムコ多糖症

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割がⅡ型、ついでⅠ型とⅢ型が多いと考えられています¹⁾。

全身に様々な症状があらわれるムコ多糖症Ⅱ型

ムコ多糖症Ⅱ型ではデルマタン硫酸とヘパラン硫酸というムコ多糖が、全身の様々な細胞に分解されずにたまってしまい、下記のような様々な症状があらわれます²⁾。

また、ムコ多糖症Ⅱ型は脳などの神経系の症状の有無によって重症型と軽症型に分けられます。

- 頭部・顔**
 - 特徴的な顔つき (大きな頭、前額の突出、巨舌、厚い唇 など)
- 呼吸器**
 - 騒音呼吸・大きないびき
 - 睡眠時無呼吸症候群
- 心臓**
 - 心臓弁膜症
 - 心筋症
 - 頻脈、不整脈
- 皮膚**
 - 広い範囲の蒙古斑
 - 多毛
- 神経系**
 - 手根管症候群 (手指のしびれ、感覚異常 など)
 - 睡眠障害
 - てんかん発作
 - 水頭症
- 目**
 - 眼圧の上昇
 - 網膜色素変性
 - 視力低下
- 腹部**
 - 肝臓の腫れ
 - 脾臓の腫れ
 - 臍ヘルニア
 - 鼠径ヘルニア
- 骨・関節**
 - 関節のこわばり
 - 脊椎変形 (脊髄の圧迫)
 - 関節の痛み
 - 鷲手 (手がかぎ爪のような形に変形)
- 耳・鼻・のど**
 - くりかえす中耳炎
 - 難聴
 - 鼻閉
 - 扁桃・アデノイドの腫れ
 - 嚥下障害
- 発達・発育**
 - 低身長
 - 知的な発達の遅れ
 - 運動発達の遅れ
 - 多動性、攻撃性、衝動性などの発達障害

ムコ多糖症についてさらに詳しく知りたい方はこちら

患者さんやご家族へ向けて、病気のことだけでなく、患者さんを支える支援制度や患者会の情報もまとめています³⁾。

ムコ多糖症って
どんな病気？



MPS ムコ多糖症.com

二次元コード▶
<https://mps-jcr.com/>



出典・監修：1) 出典：JCRファーマ株式会社 ムコ多糖症Pro <https://mpspro-jcr.jp/>、引用：鈴木康之、ムコ多糖症の疫学、折居忠夫ほか編、ムコ多糖症UPDATE、イーエヌメディックス；2011、p.7-8。

2) 出典：JCRファーマ株式会社「ムコ多糖症Ⅱ型患者さんを支えてくださっている周りの方へ サポートガイドブックー日常生活・学校生活」監修：国立成育医療研究センター遺伝診療科 小須賀基通先生

3) 監修：大阪公立大学大学院医学研究科発達小児医学 濱崎考史先生