

# ライソゾーム病とは

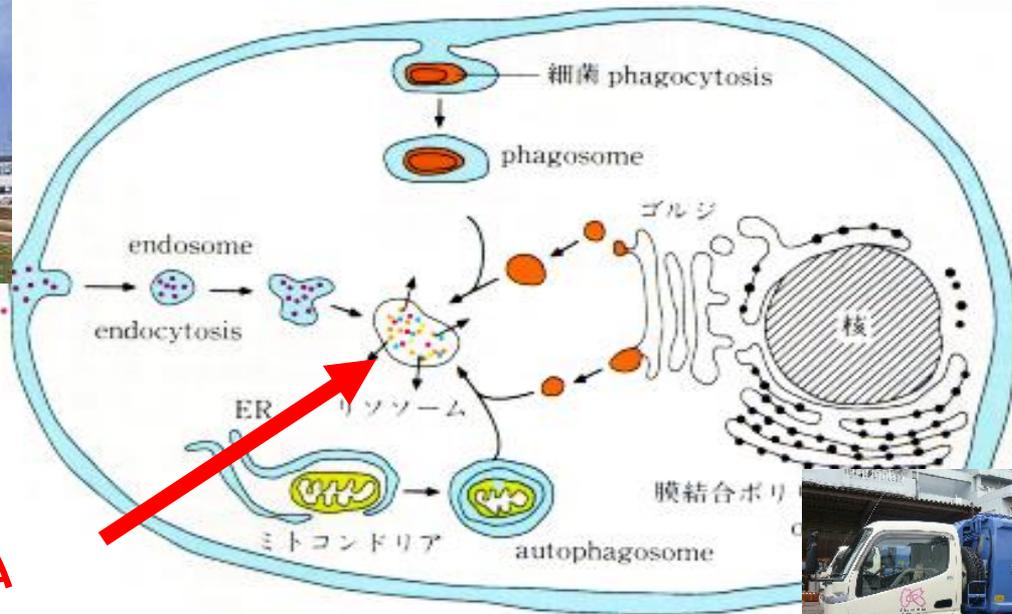
各種酸性水解酵素の遺伝的欠損

↓  
分解されるべき基質がライソゾームに蓄積

↓  
細胞障害、臓器障害を起こす



細胞内の清掃工場

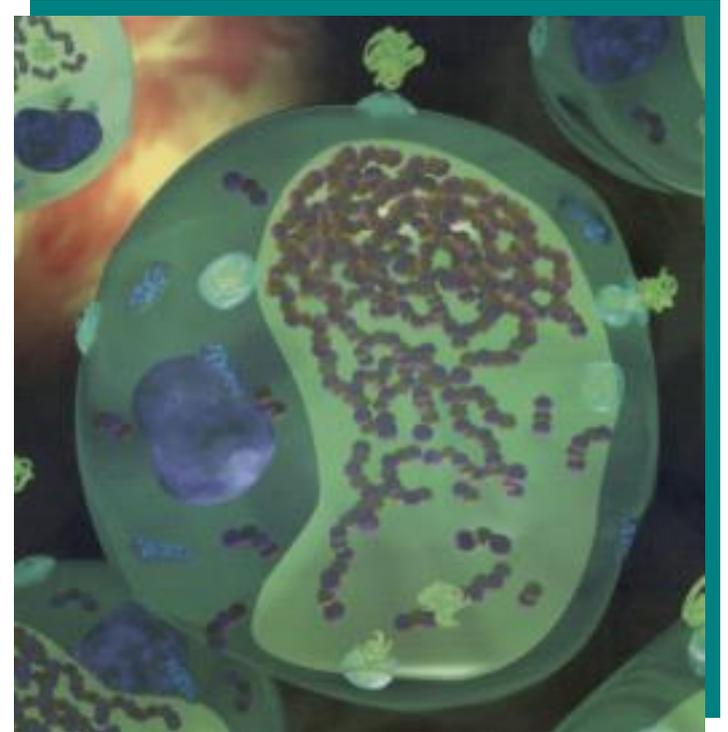
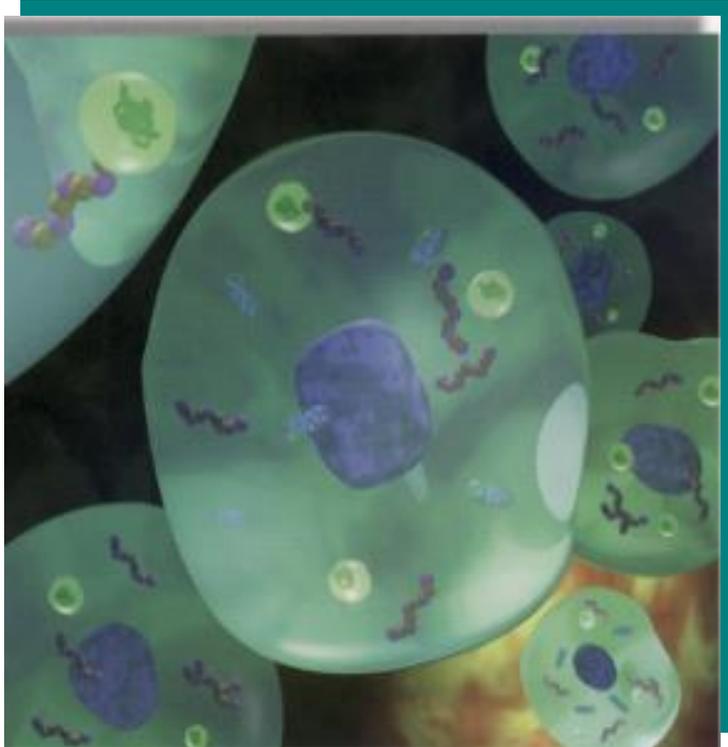


ライソゾーム

全体図



# 分解されない糖脂質は進行性に リソゾームに蓄積する





## ムコ多糖症 I 型とは？

### ムコ多糖症 I 型はどんな症状が現れますか？

#### 全身のさまざまな臓器・器官に症状が現れる

ムコ多糖症 I 型は、 $\alpha$ -L-イズロニダーゼ酵素の遺伝子に変化があるため、乳児期から全身のさまざまな臓器・器官の細胞に、グリコサミノグリカン(ムコ多糖)がたまり続けます。

ムコ多糖がたまった部位でいろいろな症状が現れ、徐々に進行していきますが、症状が現れる時期や程度には個人差があります(図1)。

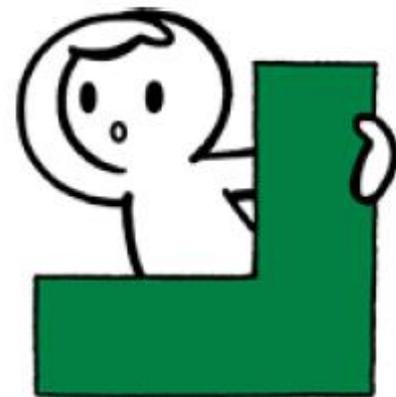


図1 ムコ多糖症 I 型の主な症状



## ムコ多糖症 I 型の主な症状 ※すべての症状が現れるとは限りません。

### 症状の現れ方

### 具体的な症状

知的な発達の遅れ

・病気が進行すると知能の発達が遅れ、さらにこれまでできていたことができなくなる場合があります。

肝臓・脾臓<ひぞう>が大きくなる

・肝臓や脾臓が腫れて、見た目でもわかるくらいお腹が膨れて大きくなります。

頭部に水がたまる

・頭蓋骨が厚くなり、頭の中に水(脳脊髄液<のうせきずいえき>)がたまります。

骨の変形

・椎骨<ついこつ>やろっ骨など、全身の骨が変形します。

関節がこわばる

・関節が動く範囲が狭くなります。関節痛や関節のこわばりによって歩きにくくなります。

低身長

・身長が伸びにくいことがあります。

顔立ちの変化

・骨の変形により、ムコ多糖症特有のむくむくとした顔立ちがみられます。

心機能障害  
＜しんきのうしょうがい＞

・心臓の僧房弁や大動脈弁の弁口の開きがとても狭くなり開閉ができなくなります（僧房弁閉鎖不全＜そうぼうべんへいさふぜん＞、大動脈弁閉鎖不全＜だいでうみやくべんへいさふぜん＞）。また、心筋症などが進行し、不整脈が現れます。

目の角膜のにごり

・角膜にすりガラス状のにごりがみられ、視力が低下します。

緑内障＜りよくないしょう＞・  
網膜変性＜もうまくへんせい＞・  
遠視

・眼圧が上昇し、緑内障や網膜変性を引き起こすことがあります。遠視になることもあります。

いびき

・上気道が狭くなるため、いびきが大きくなったり、眠っている間に息が途切れる睡眠時無呼吸＜すいみんじむこきゅう＞が起こります。

中耳炎

・中耳炎を繰り返します。

難聴

・鼓膜などに異常が起こり、難聴になる場合があります。

言葉の遅れ

・知的な発達の遅れと難聴により、2歳を過ぎても言葉が出にくいことがあります。

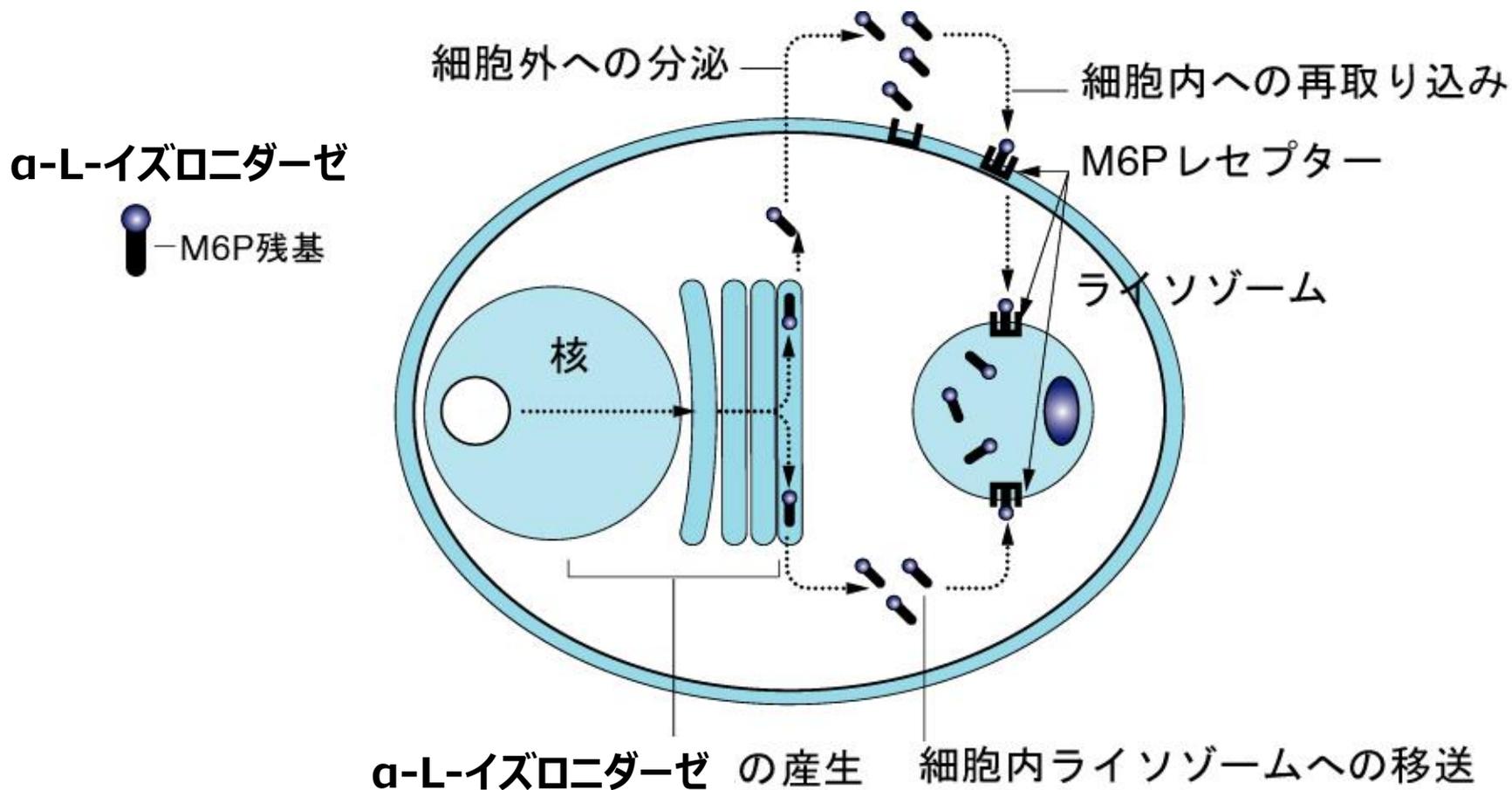
脱腸（鼠径＜そけい＞ヘルニア）・で  
べそ（臍＜さい＞ヘルニア）

・足の付け根やへそなどに、痛みを伴う腫れがみられます。

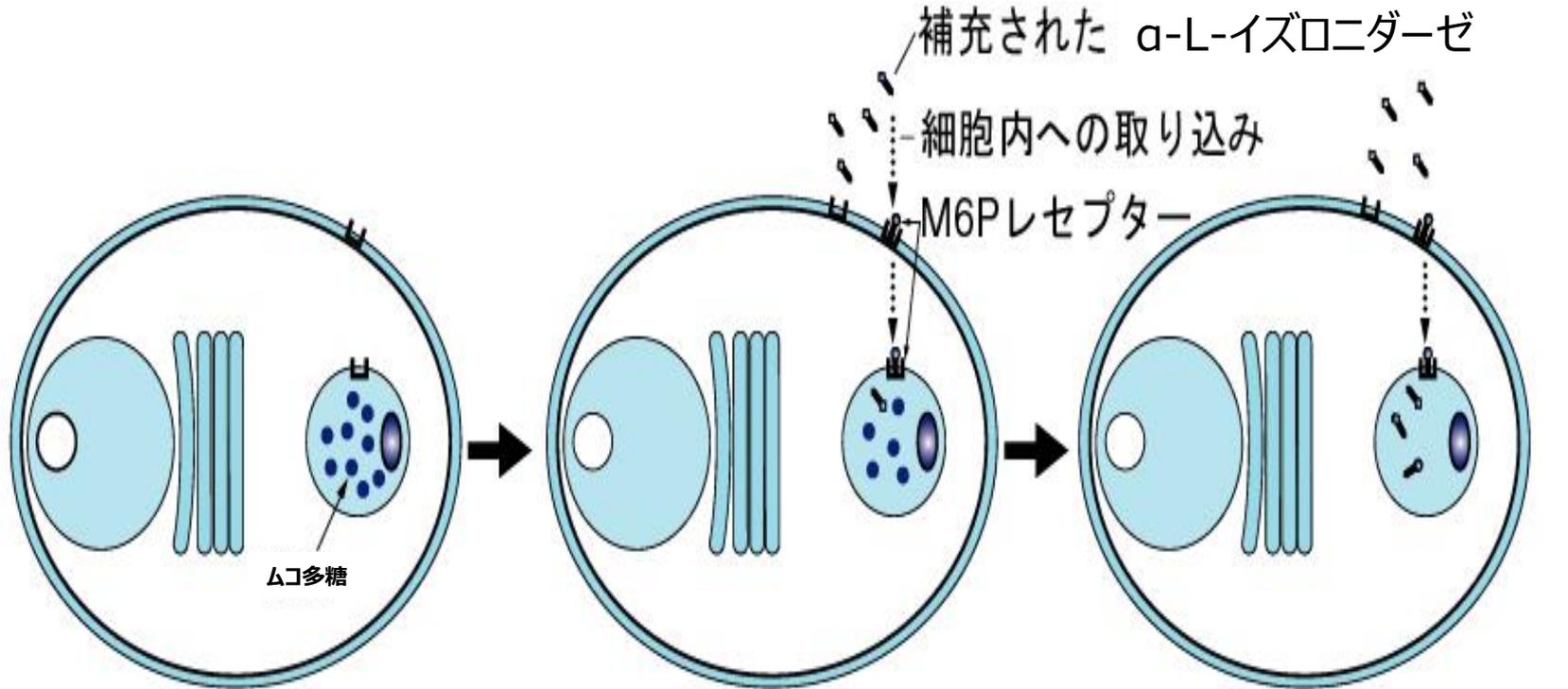
皮膚の症状

・皮膚は硬く多毛で、広い範囲に蒙古斑＜もうこはん＞がみられます。

# 酵素補充療法（正常細胞）



# 酵素補充療法の実際（患者細胞）



ムコ多糖症I型  
( $\alpha$ -L-イズロニダーゼの欠損・  
活性低下によるムコ多糖の蓄積)

酵素補充療法

蓄積されたムコ多糖が分解される

# 造血幹細胞移植

---

たいへんな治療ですが、以下の2つの利点があります。

- 1) うまく行けば、定期的（1回/週）  
酵素補充の必要はなくなります。
- 2) 低年齢で行えば、  
神経症状への効果も期待できます。