

日本ムコ多糖症患者家族の会

The Japanese Society of the Patients and the Families with Mucopolysaccharidoses
ムコ多糖症・ガラクトシアリドーシス・ムコリピドーシス・GM1-ガングリオシドーシス・GM2-ガングリオシドーシス

当会は、国の指定難病ライソゾーム病のうち 13 疾患の患者家族と共に活動しています。

当会には数人から 30 人未満の病型が多く、治療法に向けた研究開発は国内外とも十分ではありません。

こういった希少疾患において、新しい治療法・治療薬の開発推進のためには、グローバルに開発する必要があり、その国での患者の数・状態がきちんと把握されていることが必要です。

また新しい治療法が開発され早期に承認されるためには関係各省庁にはたらきかける必要があり、この場合も患者及びその家族同士の組織化は大きな力となります。

当会は、患者及びその家族同士の情報交換等を通じて、疾患に関する知識を深め、会員相互の親睦を図り、また、当該疾患の原因究明、治療方法の確立を目指すとともに、社会に対し当該疾患に関する認識を広め、患者及びその家族の福祉の向上を図ることを目的として、以下の活動を行っており、連体の輪を広げていきます。

1. 機関紙等の発行
2. 親睦交流会の開催
3. 医療相談会の開催
4. 他の関係団体との情報交換
5. 医師、病院その他医療研究機関等に対し、疾患の原因究明、治療方法の確立を求め、また、治療研究に協力すること
6. 国・自治体等の関係機関に対し、医療・福祉制度の充実、疾患の原因究明、治療方法の確立に必要な支援又は施策の実施を要請すること
7. 社会に対し、疾患に対する認識・理解を広めること

病気の概要

私たちの疾患は、先天的に体内の酵素がたった 1 種類欠けている為に様々な全身障害を引き起こす進行性の希少難病です。各疾患により蓄積物質、蓄積臓器も違うため症状に違いも見られますが、多くが中枢神経症状、骨、関節症状、呼吸器症状、循環器症状などを呈します。

共に活動する疾患の種類 -LSD Family 13 diseases-

- ・ムコ多糖症 (MPS)
 - I 型 (ハーラー・シエイエ)、II 型 (ハンター)、III 型 (サンフィリポ) A 型 B 型 C 型
 - IV 型 (モルキオ) A 型 B 型、VI 型 (マロトー・ラミー)、VII 型 (スライ)
- ・ガラクトシアリドーシス
- ・ムコリピドーシス (II 型 : I-cell 病・III 型)
- ・GM1-ガングリオシドーシス
- ・GM2-ガングリオシドーシス (テイサックス・サンドホフ)

早期診断の為の症状

病型毎に現れる主な症状は以下の通りです。病気の早期発見の一助としてお役立てください。

ムコ多糖症（MPS）

1. 発達遅延
2. 蒙古斑（広範囲、異所性）
3. 特徴的な顔
4. 臍ヘルニア、鼠径ヘルニア
5. 扁桃・アデノイド肥大
6. 反復性中耳炎
7. 驚手・関節拘縮

ガラクトシアリドーシス

1. 【早期乳児型】
出生直後から全身のむくみと腹水、
骨の変形、肝脾腫
2. 視力低下、白内障、角膜混濁
3. 運動障害、けいれん
4. 骨障害（脊椎骨変形など）

ムコリピドーシス

1. 発達遅延
2. 特徴的な顔

3. 骨の変形、関節拘縮、股関節脱臼
胴が短い低身長
4. 臍ヘルニア、鼠径ヘルニア
5. 反復性中耳炎

GM1-ガングリオシドーシス

1. 全身の骨異常
2. 音に対する過敏性
3. 肝脾腫
4. 退行
5. 筋緊張低下
6. けいれん

GM2-ガングリオシドーシス

1. 発達遅延
2. 聴覚の驚愕反応
3. けいれん
4. 眼底のチェリー・レッドスポット
5. 視覚障害
6. 嚥下困難

治療方法

現在、根本的に治る治療法はありません。しかし、以下の治療法を保険診療で受けることができます。

1. 酵素補充療法

毎週 4～5 時間かけ、欠損している酵素を点滴にて補う方法。この方法は、造血幹細胞移植を受けた方もご希望があれば受けることができます。

2021 年現在、承認薬

ムコ多糖症 I 型 酵素製剤（アウドラザイム）

ムコ多糖症 II 型 酵素製剤（エラプレース）

酵素製剤（イズカーゴ：血液脳関門通過型）

酵素製剤（ヒュンタラーゼ脳室内注射液）

ムコ多糖症 IV 型 A 酵素製剤（ビミジム）

ムコ多糖症 VI 型

酵素製剤（ナグラザイム）

2. 造血肝細胞移植

造血肝細胞(骨髄移植や臍帯血移植)を移植する方法です。

全身症状を呈する疾患の為、酵素補充療法も造血肝細胞移植も効果は限定的で、新しい治療法の研究開発に向けて活動を継続しています。

会について

発足：1986年

会員数：186組 賛助会員：64名 (2021年4月現在)

連絡先 (事務局)

〒396-8799 日本郵便株式会社 伊那郵便局 私書箱 第29号

電話・FAX 050-3045-1814

E-mail mps_office@mps-japan.sakura.ne.jp

ホームページ <http://www.mps-japan.org>

Facebook <https://www.facebook.com/mps.japan>

