

下記の症状を呈する患者さんはいませんか？



特定

早期診断に役立つムコ多糖症 (MPS) 臨床診断のツールがあります6。患者さんが次の症状のいずれかを示している場合は、今すぐにMPSのスクリーニングをご検討ください。



スクリーニング

酵素活性測定の実施をご検討ください。または、お近くの代謝専門医または臨床遺伝専門医にご相談ください。



紹介

必要に応じて、お近くの代謝専門医または臨床遺伝専門医に紹介ください。

参考文献：

1. Poorthuis BJ et al. Hum Genet 1999;105:151-156.
2. Baehner F et al. J Inherit Metab Dis 2005;28:1011-1017.
3. Meikle PJ et al. JAMA 1999;281:249-254.
4. Northover H et al. J Inherit Metab Dis 1996;19:357-65.
5. Tomatsu S et al. Curr Pharm Biotechnol 2011;12:931-45.
6. Clarke L et al. JIEMS. 2018; 7:1-12.

BioMarin Pharmaceutical Japan 株式会社
東京都渋谷区代々木2-11-17
ラウンドクロス新宿4F

メディカルインフォメーション
電話: 03-4578-0638

耳鼻咽喉科

NSIDER
MPS



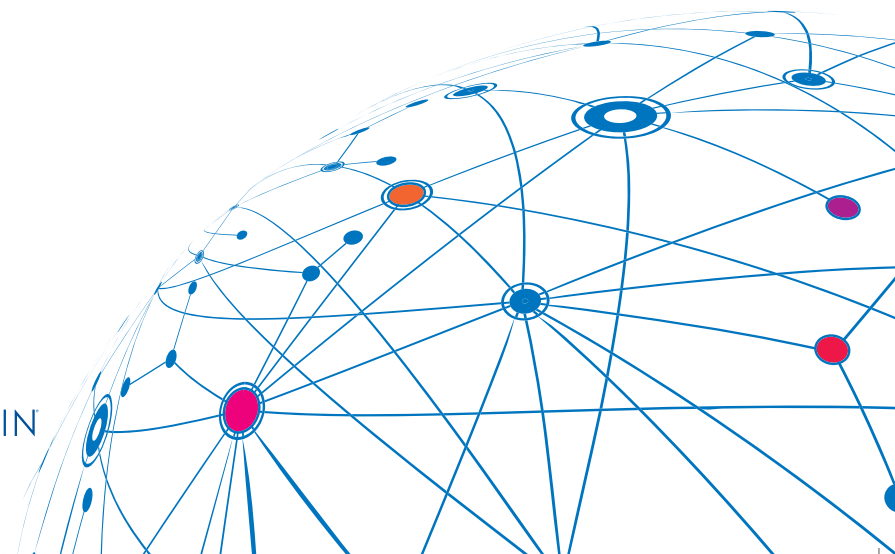
MPS患者に認められる耳鼻咽喉 (ENT) 症状とは？

正常な
気道

VS

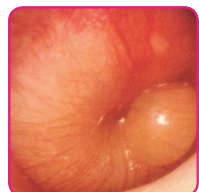
MPSのGAG
沈着により閉
塞した気道

B:OMARIN





症状



急性中耳炎

再発を繰り返す中耳炎



閉塞した気道

進行性難聴

上気道閉塞
気道のGAG*沈着に起因する



MPSを示唆する更なる症状：

- ◎ 慢性鼻漏
- ◎ 歯列不正
- ◎ 開口困難
- ◎ 扁桃腫大／アデノイド肥大
- ◎ 巨舌症
- ◎ 睡眠時無呼吸



慢性鼻漏



アデノイド肥大

以下がみられる場合もあります：

- ◎ 特異的顔貌
- ◎ 骨格異常：突背、鳩胸／先天性漏斗胸、歯突起形成不全、トルコ鞍拡大
- ◎ 発育遅延
- ◎ ヘルニア（過去のヘルニア修復を含む）
- ◎ 原因不明の関節障害（疼痛の有無を問わない）
- ◎ 低身長



一部の症状はみられない場合があることにご留意ください。

*GAG：グリコサミノグリカン

早期治療の重要性

ムコ多糖症（MPS）は稀な遺伝性疾患で、新生児25,000人に1人が罹患するという報告があります。進行的で重篤な合併症が生じ、最終的には生命に関わる可能性もあります²⁻⁶。

効果的な管理のために、早期診断が非常に重要です⁶。



MPSのスクリーニング：

MPSの診断は酵素活性測定にて実施が可能です。詳細につきましては、BioMarin Pharmaceutical Japan株式会社までお問い合わせ下さい。

+ 結果が陽性

必要に応じて代謝専門医または臨床遺伝専門医に紹介ください。

- 結果が陰性

MPSスクリーニングが陰性または無効で、まだ疑いが残る場合は、紹介ください。