

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7。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

整形外科



CONSIDER
MPS



MPS患者に 認められる骨格異形成 症状とは？



脊柱後弯症



扁平椎



異形成および
骨壊死

B.OMARIN



症状



脊柱後弯症



扁平椎

椎体異常

異形成、突出、扁平椎、
脊柱後弯症／突背



形成不全および骨壊死

両側股関節形成不全／骨壊死 (ペルテス様)

MPSを示唆する更なる症状：

- ◎ 驚手
- ◎ 関節制限／硬直または過可動性／弛緩
- ◎ 低身長



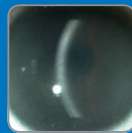
関節弛緩¹



驚手

以下がみられる場合もあります：

- | | | |
|--------------------------|---|-------------------|
| ◎ 心臓弁膜症 |  | ◎ 肝臓および／または脾臓肥大 |
| ◎ 手根管症候群 | | ◎ 再発性の耳、鼻、および咽喉感染 |
| ◎ 特異的顔貌 | | ◎ 角膜混濁 |
| ◎ ヘルニア
(過去のヘルニア修復を含む) | | |



一部の症状はみられない場合があることにご注意ください。

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¹⁻⁵。

効果的な管理のために、早期診断が非常に重要です⁷。



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。