

## 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

小児科



CONSIDER  
MPS



次の症状が1つ以上ある患者さんはいませんか？



突背

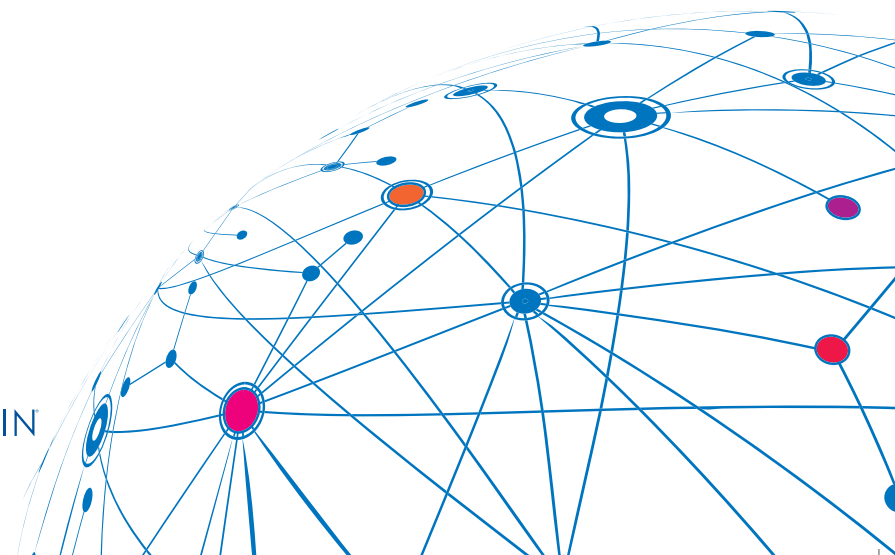


再発性ENT関連  
症状/感染



臁径または臍  
ヘルニア

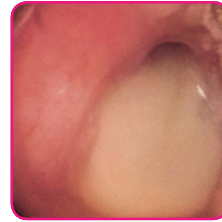
BIO MARIN





## 症状

- ◎ 低身長または成長発達遅滞
- ◎ 発育遅延  
(一部のMPSタイプの場合)
- ◎ 再発を繰り返す中耳炎
- ◎ 突背
- ◎ 肝臓および／または脾臓肥大
- ◎ 単径もしくは臍ヘルニア  
(特に再発) またはヘルニア修復の既往



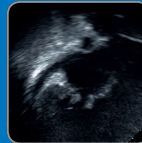
慢性鼻漏



臍ヘルニア

## MPSを示唆する更なる特徴：

- ◎ 心臓弁膜症
- ◎ 特異的顔貌
- ◎ 角膜薄濁
- ◎ 皮膚：異型蒙古斑、男性型多毛症
- ◎ ENT：再発中耳炎、扁桃腫大／アデノイド肥大、再発上気道感染、難聴、慢性鼻漏
- ◎ 骨格：鳩胸／先天性漏斗胸、脊椎変形、関節可動域異常



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。

## 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<sup>1-5</sup>。

効果的な管理のために、早期診断が非常に重要です<sup>6</sup>。



## 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。