

ムコ多糖症 (MPS) IVA 型 (モルキオ症候群 A 型)

初期徴候および初期症状

モルキオ症候群 A 型は複数の器官にわたる、遺伝性の障害

- モルキオ症候群 A 型は、極めて希少な常染色体劣性のライソゾーム病 (LSD)¹
- 骨格および関節の異常が最も明白かつ一般的な所見 (表 1) だが、グリコサミノグリカン (GAG) の蓄積は他の様々な組織や臓器に影響を及ぼす¹⁻⁵

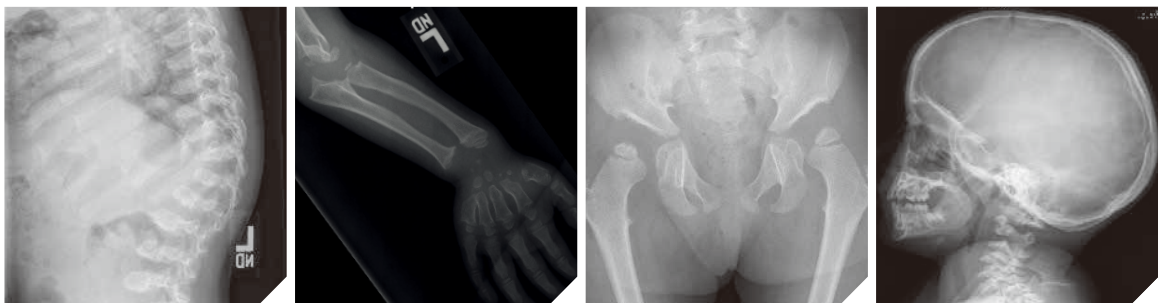
表 1. モルキオ症候群 A 型における一般的な筋骨格所見^{1,3,5,6}

| 骨格形成異常 / 多発性骨形成不全 | |
|--|--|
| <ul style="list-style-type: none">• 脊柱の異常<ul style="list-style-type: none">▶ 脊柱後側弯症▶ 歯突起形成異常▶ 腰椎前弯症▶ 不安定な頸椎▶ 椎間板症• 鳩胸• 股関節形成不全 | <ul style="list-style-type: none">• 外反膝 (X 脚)• 発達遅延• 関節の異常<ul style="list-style-type: none">▶ 弛緩症▶ 変性▶ 拘縮および亜脱臼• 歩行障害 |

- 骨格以外には、呼吸障害や心臓の異常、神経系の障害、眼・耳の障害、歯の異常、腹部の異常 (例. 肝腫大、脾腫大) などがみられる¹
- モルキオ症候群 A 型は稀少なので診断が非常に難しく、類似する他の骨格疾患と誤って診断されることがある¹

モルキオ症候群 A 型の早期発見：X 線所見*

- 全般性椎骨形成不全 (脊柱後弯を伴う)
- 白蓋形成不全
- 偏心性形成不全大腿骨端
- 短くて幅が広く、先細りしている中手骨
- 「マーデルング」変形



*MPS IVA 型を有する 3 歳女児の X 線所見 (Klane White 医師からの提供資料)

ムコ多糖症を示唆する整形外科的特徴^{1,3}

椎体異常？

(形成不全、
くちばし状の変形、
扁平椎体症、
脊柱後弯症/突背)

または

両側股関節 形成不全/ 骨壊死？

(ペルテス様)

ムコ多糖症を検討する⁷⁻⁸!



脊柱後弯症



扁平椎体症



形成不全・骨壊死

その他の特徴^{1,3}

- 関節弛緩症
- 粗な顔貌
- 関節の可動域制限/硬直または過度可動性/弛緩
- 低身長 など

次のような所見が得られることもある

- 心臓弁膜症
- 手根管症候群
- 角膜混濁
- ヘルニア (ヘルニア修復歴を含む)
- 肝臓および/または脾臓の肥大
- 反復性の耳鼻咽喉感染症

留意点：徴候・症状がない場合や識別しにくい場合もある

次のステップ

臨床遺伝医か代謝疾患専門医に患者を紹介して確認検査を実施する

References

1. Hendriksz CJ et al. *Am J Med Genet Part A*. 2014;9999A:1-15
2. Northover H et al. *J Inherit Metab Dis*. 1996;19:357-365
3. Tomatsu S et al. *Curr Pharm Biotechnol* 2011;12:931-945
4. Tomatsu S et al. *Res Rep Endocr Dis* 2012;2:6
5. White KK et al. *J Child Orthop* 2014;8:295-304
6. Dhawale AA et al. *J Pediatr Orthop* 2012;32:534-540
7. Clarke L et al. ICIEM 2017. Rio de Janeiro, Brazil, 5-8 September 2017, Poster 649
8. BioMarin, data on file

BioMarin Pharmaceutical Japan 株式会社

メディカルインフォメーション

〒151-0053 東京都渋谷区代々木2丁目11番17号 ラウンドクロス新宿

TEL : 03-4578-0638

FAX : 03-4560-4286

Email: medinfoasia@bmrn.com

©2018 BioMarin Pharmaceutical Japan 株式会社. 無断転載禁止.

B:OMARIN®