

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究年度終了報告書

ムコ多糖症 II 型の成長曲線作成

研究分担者：鈴木康之（岐阜大学医学教育開発研究センター）

研究要旨

ムコ多糖症 II 型（Hunter 病）患者 65 名（男性、治療前）の成長曲線を作成した。
生後 6 か月から 3 歳にかけて多くの症例が過成長を示すこと、ヘルニア（鼠径、臍）の有無と組み合わせることで、早期診断に有用であることが明らかとなった。

研究協力者：

折居忠夫（折居クリニック）

折居建治（岐阜大学小児病態学）

戸松俊治（デュポン小児病院、米国）

Montaño AM（セントルイス大学、米国）

A. 研究目的

ムコ多糖症 II 型（Hunter 病）は骨変形、関節拘縮、肝脾腫、聴力障害、閉塞性呼吸障害、中枢神経障害、ヘパラン硫酸、デルマタン硫酸の蓄積を特徴とする X 連鎖劣性遺伝病であり、造血幹細胞移植や酵素補充療法による治療が行われているが、乳幼児期の成長に関する基礎データは不十分である。今回、Hunter 病患者の成長曲線を作成したので報告する。

B. 研究方法

Hunter 病患者家族の協力を得て、患者 65 名の母子手帳記録に基づき、乳幼児期の成長曲線を解析した。
倫理面への配慮：連結不可能匿名化したデータで解析した。

C. 研究結果及び考察

1) Hunter 病患者の標準身長，標準体重：身長は生後 3 か月から 3 歳にかけて高身長を示し、体重は生後 6 か月から 5 歳にかけて過体重を示した（表 1）。

2) Hunter 病患者の成長曲線の作成：Hunter 病に特有の成長パターンを明らかにした（図 1、図 2）。

3) 成長パターンと臨床所見（ヘルニア）の組み合わせによるムコ多糖症各病型の早期診断の可能性について明らかにした（表 2）。

表 1 Hunter 病患者の標準身長，標準体重

	Height			Weight		
	MPS-II		control	MPS-II		control
	mean	SD	mean	mean	SD	mean
Birth	50.1	1.6	49.0	3.3	0.4	3.0
3 m	65.9	2.7	62.0	7.8	1.1	6.6
6 m	71.9	2.3	67.9	9.3	1.1	8.0
9 m	76.2	3.0	71.8	10.6	1.4	8.7
1 y	78.9	2.6	74.8	11.6	1.6	9.2
1.5 y	84.6	3.3	80.6	13.4	2.2	10.4
2 y	88.8	3.3	85.1	15.5	2.9	11.3
3 y	96.9	4.0	93.3	18.0	4.0	13.9
4 y	102.0	3.8	101.8	19.7	3.5	15.7
5 y	106.7	4.2	107.0	22.0	5.1	17.5
6 y	110.5	4.4	114.9	23.3	3.2	19.9
8 y	117.0	5.6	125.3	30.3	9.3	26.6
10 y	115.0	5.9	136.4	26.7	6.2	33.5
12 y	118.6	3.9	149.1	28.3	3.4	43.5
14 y	118.0	6.4	162.8	30.2	6.3	53.4
16 y	121.8	10.3	169.4	31.8	6.0	60.5

図1 Hunter 病患者の成長曲線（身長）

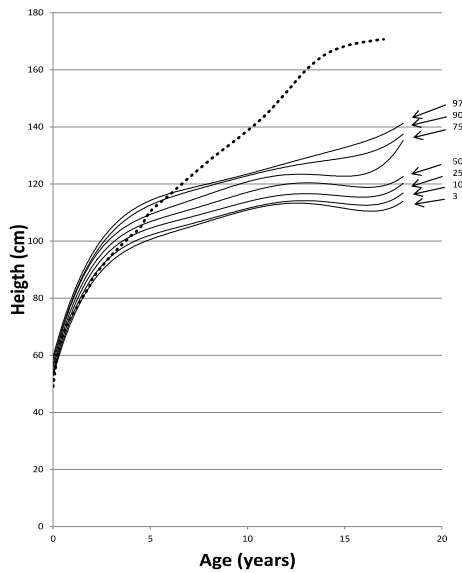


図2 Hunter 病患者の成長曲線（体重）

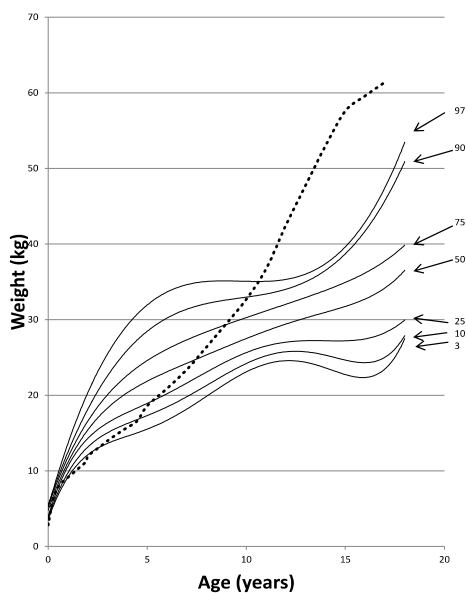


表2 成長と臨床所見（ヘルニア）の組み合わせによる早期診断

病型	患者数	生後18か月前の過成長 (A)	乳児期のヘルニア (B)	A or B
I	5	5	3	5
II	65	58	31	61
III	13	11	4	12
IV	7	4	1	5
VI	2	2	0	2

D. 考察

ムコ多糖症は以前から乳幼児期の過成長が言われてきたが、正確な計測に基づいたデータは存在しなかった。今回、母子手帳の記録を集計し、Hunter 病患者の成長パターンを明らかにすることができた。また過成長と乳児期のヘルニアを組み合わせることで Hunter 病の9割が陽性となることを明らかにした。その他の病型でも同様の傾向を示した。

E. 結論

Hunter 病患者の成長曲線を作成した。過成長と乳児期のヘルニアを組み合わせることで高率にムコ多糖症を臨床的に検出できることを明らかにした。このデータは Hunter 病の早期診断と治療成績の解析に役立つと期待される。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

1) Pravin Patel, Yasuyuki Suzuki², Miho Maeda, Eriko Yasuda, Tsutomu Shimada, Kenji E. Orii, Tadao Orii, Shunji Tomatsu. Growth charts for patients with Hunter Syndrome. *Molecular Genetics and Metabolism* (in press)

2. 学会発表

1) Yasuyuki Suzuki, Kenji Orii, Tadao Orii, Shunji Tomatsu. Overgrowth in infants with Hunter disease: Implication for the early clinical detection. 3rd Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases (ACIMD) / 55th Annual Meeting of the Japanese Society for Interited Metabolic Diseases (JSIMD). Nov 27-29, 2013, Maihama, Chiba, Japan

H. 知的所有権の取得状況

なし

