

ライソゾーム病3疾患における臨床・治療経過

分担研究者：大澤真木子（東京女子医科大学医学部 小児科 主任教授）

（平成 23 年 4 月 1 日～平成 25 年 3 月 31 日）

石垣 景子（東京女子医科大学医学部 小児科 講師）

（平成 25 年 4 月 1 日～平成 26 年 3 月 31 日）

研究要旨

1. D-bifunctional protein 欠損症の臨床経過
2. 小児期発症の Niemann-Pick 病 X型における miglstat の使用経験—早期診断に有用な検査所見の検討—
3. 小児型 Pompe 病における酵素補充療法の長期経過と骨格筋画像評価の有用性

研究協力者氏名

1. 塩田睦記（東京女子医科大学医学部小児科助教）
2. 衛藤 薫（東京女子医科大学医学部小児科助教）
2. 伊藤 康（東京女子医科大学医学部小児科講師）

例で、DBP 欠損症としては軽症であり、病初期の確定診断は困難であった。

E. 結論

極長鎖脂肪酸を繰り返し検査することが必要である。

1. A. 研究目的

D-Bifunctional protein欠損症(DBP欠損症)の診断に有用な検査所見を研究する。

B. 研究方法

DBP 欠損症の 2 例(7 か月男児典型例,2 歳 2 か月女児非典型例)の臨床経過を後方視的に研究した。

C. 研究結果

病初期には DBP 欠損症として臨床症状,検査所見とも非典型的な症例でも繰り返し検査する必要性を示した。

D. 考察

症例 2 はペルオキシゾーム病に特異的な極長鎖脂肪酸の上昇が病初期に軽度だった。長期生存

2. A. 研究目的

Niemann-Pick 病 C 型 (NPC) における糖脂質のグルコシルセラミド合成阻害薬; miglstat (Brazaves®) の効果と, 早期診断に有用な判定指標の探索を行う。

B. 研究方法

治療前,治療開始 2,6,12,18,24 か月に定期的に, 脳波, ABR, 末梢神経伝導検査, 視覚誘発電位, 腹部超音波, CT, 酸性ホスファターゼ, 蓄積物質, 神経伝達物質の測定を行った。

C. 研究結果

覚醒度が上昇し,脳波の周波数解析では δ 波が減少した。MRS で小脳での Cho の上昇をみとめ

た。

#### D. 考察

治療後、覚醒度が上昇し、徐波の減少傾向を認め、大脳皮質機能の活性化が示唆された。MRSにおける小脳の Cho の上昇に関してはその病的意義は不明である。

#### E. 結論

判定指標に関しては純分な検討に至らなかった。

#### 3. A. 研究目的

異なる治療反応性を示す小児型 Pompe 病患者 3 名における酵素補充療法 (ERT) の長期経過と骨格筋画像を比較検討する。

#### B. 研究方法

3 例の小児型 Pompe 病患者の骨格筋画像、抗体価等の比較検討を行った。

#### C. 研究結果

非常に良好な例は抗体産生がないが、良好例でも産生はあった。骨格筋画像では、反応不良例は不可逆的な局所的高吸収を認めた、良好な例は全体的な高吸収値のみだった。

#### D. 考察

抗体産生は絶対的な効果決定因子ではない。骨格筋画像で局所的高吸収域は不可逆であり、ある程度の予後因子の想定になりうる。

#### E. 結論

治療開始まで短期間、骨格筋画像で局所的高吸収域なし、抗体産生なしが治療反応性良好の予測因子にはなりうる。

#### F. 研究発表

##### 1. 論文発表

- 1) Ishigaki K. et al. Brain Dev. 2012; 34(2):98-102. (2)Ishigaki K.et al. Brain Dev. 2012;34(2):103-6.(3) 塩田睦記ら 東京女子医大雑誌 第 83 巻 第 E1 号

#### G. 知的財産権の出願・登録状況

##### 1. 特許取得

なし

##### 2. 実用新案登録

なし

##### 3. その他

なし

