

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）  
分担研究年度終了報告書

ライソゾーム酸性リパーゼ欠損症、アスパルチルグルコサミン尿症、  
神経セロイドリポフスチン症の診断基準作成

分担研究者：大橋 十也（東京慈恵会医科大学総合医科学研究センター）

研究要旨

ライソゾーム病研究の発展に伴い診断基準の見直しが必要になってきているため、ライソゾーム病であるライソゾーム酸性リパーゼ欠損症、アスパルチルグルコサミン尿症、神経セロイドリポフスチン症に関して新たな診断基準を作成した。

研究協力者

衛藤義勝（東京慈恵会医科大学 名誉教授）  
小林博司（東京慈恵会医科大学遺伝子治療研究部・准教授）  
辻嘉代子（一般財団法人脳神経疾患研究所 先端医療研究センター & 遺伝病治療研究所・研究員）

A．研究目的

ライソゾーム病研究の発展に伴い診断基準の見直しが必要になってきているため、ライソゾーム病であるライソゾーム酸性リパーゼ欠損症、アスパルチルグルコサミン尿症、神経セロイドリポフスチン症の診断基準を作成する。

B．研究方法

先行研究、書籍およびライソゾーム病を専門とする研究協力者らの意見を基に、討議を重ね、診断基準の作成を行った。

（倫理面への配慮）

個人情報保護、インフォームドコンセント等は必要としなかった。

C．研究結果

ライソゾーム酸性リパーゼ欠損症、アスパルチルグルコサミン尿症、神経セロイドリポフスチン症について、1. 疾患概要、2. 臨床病型、3. 診断基準（主要臨床所見、診断の参考となる検査所見、診断の根拠となる検査、

確定診断）、4. 鑑別診断、5. 補足説明の5項目からなる構成で診断基準を作成した。特に、8つの遺伝子が関わっている神経セロイドリポフスチン症に関しては、複雑な記載を避けるため、一覧表を用い分かり易く作成した。最終版は巻末を参照。

D．考察

本研究で作成したライソゾーム酸性リパーゼ欠損症、アスパルチルグルコサミン尿症、神経セロイドリポフスチン症についての診断基準は、ライソゾーム病患者を診療する際の基本になると期待される。

E．結論

ライソゾーム酸性リパーゼ欠損症、アスパルチルグルコサミン尿症、神経セロイドリポフスチン症の診断基準を作成した。

F．研究発表

なし

G．知的財産権の出願・登録状況

（予定を含む。）

なし