

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：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）

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）  
大橋十也（東京慈恵会医科大学遺伝子治療研究部・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）  
有賀賢典（東京慈恵会医科大学小児科学教室・助教）

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。

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。

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。

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）

一般財団法人脳神経疾患研究所倫理委員会で定めた倫理規定を遵守し研究を行った。

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。

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

F．研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

- 辻 嘉代子, 河越しほ, 樋口 孝, 藤崎美和, 梅田稔子, 平山怜美, 井田博幸, 大橋十
- 藤崎美和, 梅田稔子, 辻 嘉代子, 大橋十

也，井田博幸，衛藤義勝．乾燥濾紙血を用いたライソゾーム酸性リパーゼ欠損症 (LAL D) のハイリスクスクリーニング．第 56 回日本先天代謝異常学会総会 / 第 12 回アジア先天代謝異常症シンポジウム．仙台，2014. 11

G．知的財産権の出願・登録状況  
なし