

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
分担研究報告書
ムコ多糖症の疫学に関する研究

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

ムコ多糖症各型の発生頻度を文献的に調査した。ムコ多糖症全体の発生頻度は人口 10 万人あたり 1.2 (米国) ~16.9 (サウジアラビア) で、ヨーロッパ諸国では 1.56 (スイス) ~4.8 (ポルトガル)、日本は 1.53 であった。型別では、欧米では I 型・III 型、東アジア・ブラジル・ポルトガル・エストニアなどでは II 型、サウジアラビアでは VI 型が高頻度であった。これらの結果は早期診断治療体制を考える上で重要な情報となる。

研究協力者 戸松俊治(デュポン小児病院・トマス・ジェファーソン大学)

A . 研究目的

世界各国のムコ多糖症発生頻度を調査し今後の早期診断治療体制を検討するための基礎データとする。

B . 研究方法

文献的に世界各国のムコ多糖症発生頻度を調査した。

(倫理面への配慮)

文献調査であり倫理的問題は発生しない。

C . 研究結果

1) ムコ多糖症全体の発生頻度

ムコ多糖症全体の発生頻度は、人口10万人あたり1.2 (米国) ~16.9 (サウジアラビア)、ヨーロッパ諸国では1.56 (スイス) ~4.8 (ポルトガル)、日本は1.53であった(図1)。

2) ムコ多糖症各型の発生頻度

欧米ではI型・III型、東アジア・ブラジル・ポルトガル・エストニアなどではII型、サウジアラビアではVI型が高頻度であった(図2)。

D . 考察

ムコ多糖症の発生頻度は全体としても型別にも世界各国で差があることが確認された。この差は各国の遺伝子変異の多様性、founder effectなどのほかに、診断体制、疾患の認知

度なども影響していると考えられた。

E . 結論

ムコ多糖症の発生頻度は世界各国で異なり、今後の早期診断治療体制を検討する上で考慮する必要がある。

G . 研究発表

1. 論文発表

Khan SA, Peracha H, Ballhausen D, Wiesbauer A, Rohrbach M, Gautschi M, Mason RW, Giugliani R, Suzuki Y, Orii KE, Orii T, Tomatsu S. Epidemiology of mucopolysaccharidoses. Mol Genet Metab. 2017 Jul;121(3):227-240.

2. 学会発表

Tomatsu S, Kubaski, F, Suzuki Y, Orii KE, Mason RW, Dung VC, Yamaguchi S, Kobayashi H, Fukao T, Orii T. Glycosaminoglycan levels in dried blood spots of patients of MPS and ML. 第59回日本先天代謝異常学会. 2017.10.12-14、川越

H . 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

1. 特許取得 なし

2. 実用新案登録 なし

3. その他 なし

図1 世界各国のムコ多糖症発生頻度（全型）

A



B

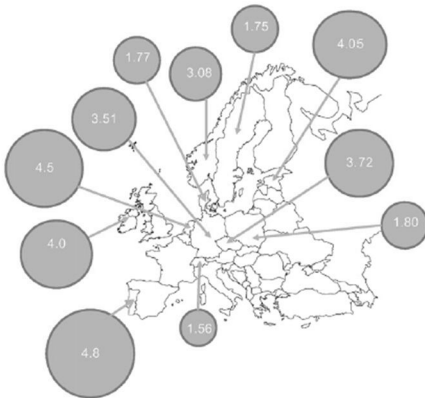


図2 型別のムコ多糖症発生頻度

