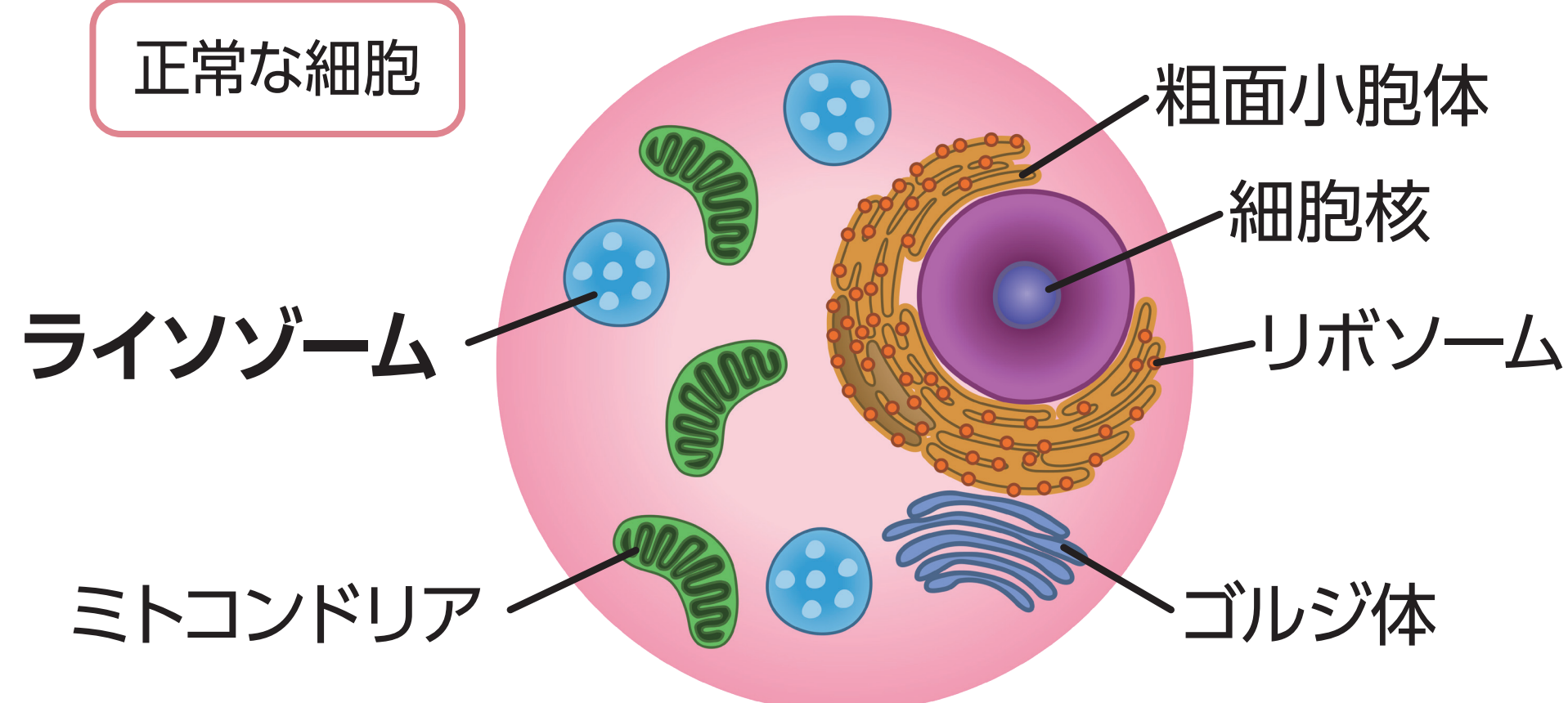


ライソゾーム病ってどんな病気？

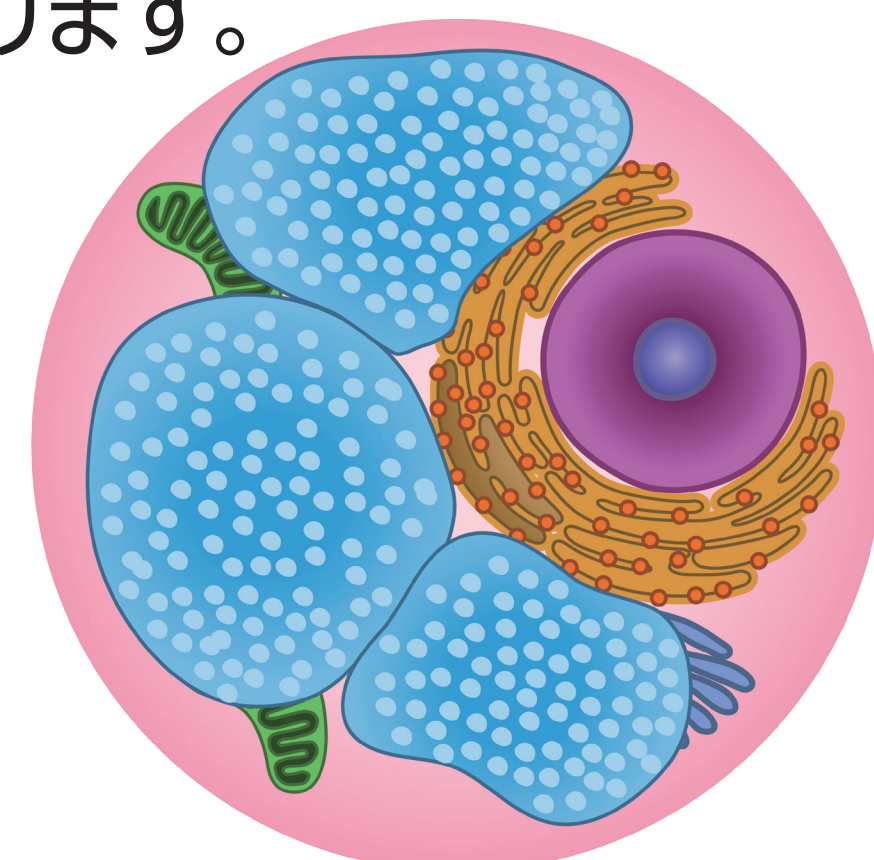
ライソゾームとは？

ライソゾームは細胞の中にある小器官です。細胞内で不要になった老廃物を集めて、さまざまな種類の酵素が代謝や分解をする働きをもっています。

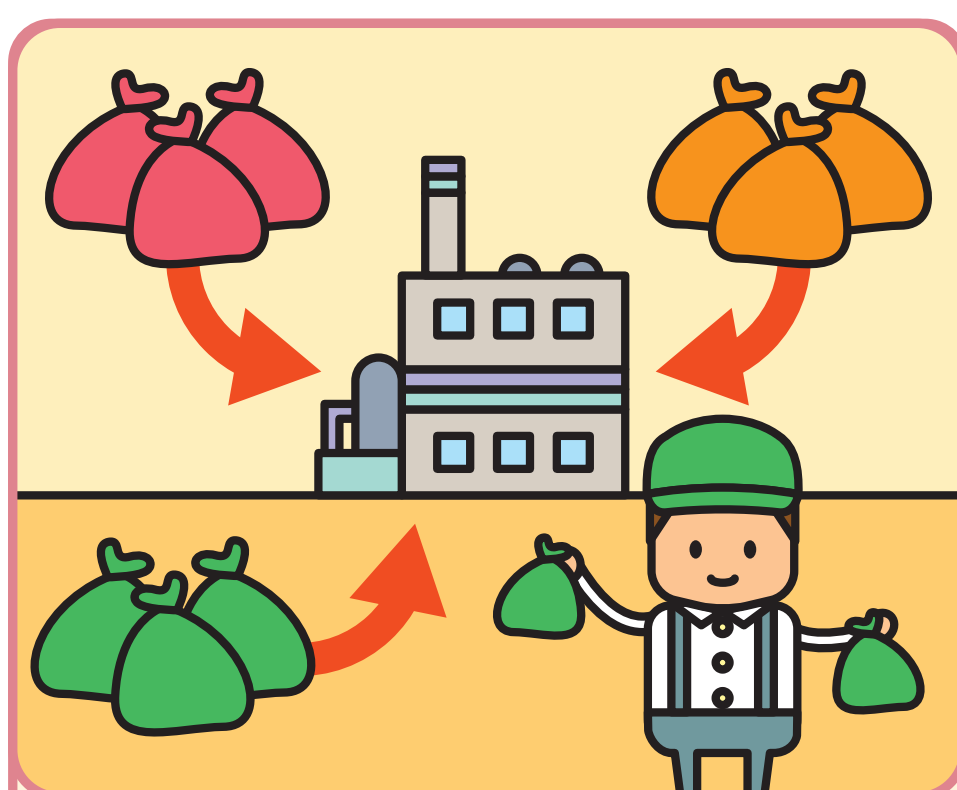


ライソゾーム病とは？

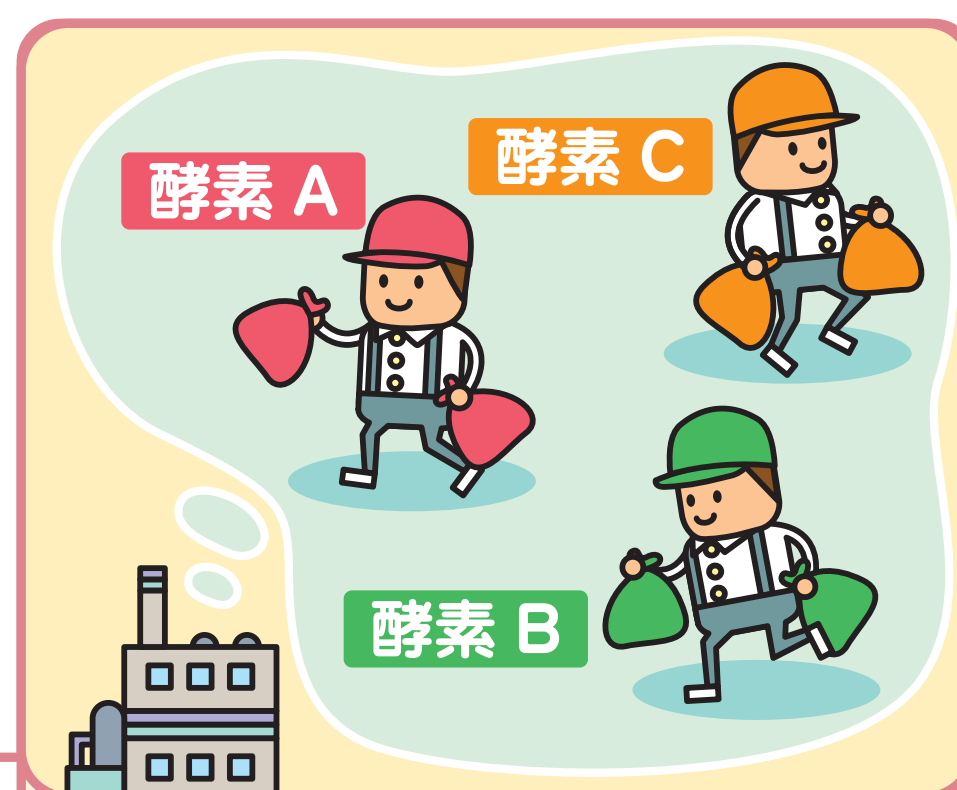
ライソゾーム中の酵素が正常に働けないと老廃物が蓄積してしまいます。ライソゾーム病は酵素の一つが先天的に欠損して起こる病気です。欠損する酵素の種類によって症状も異なります。



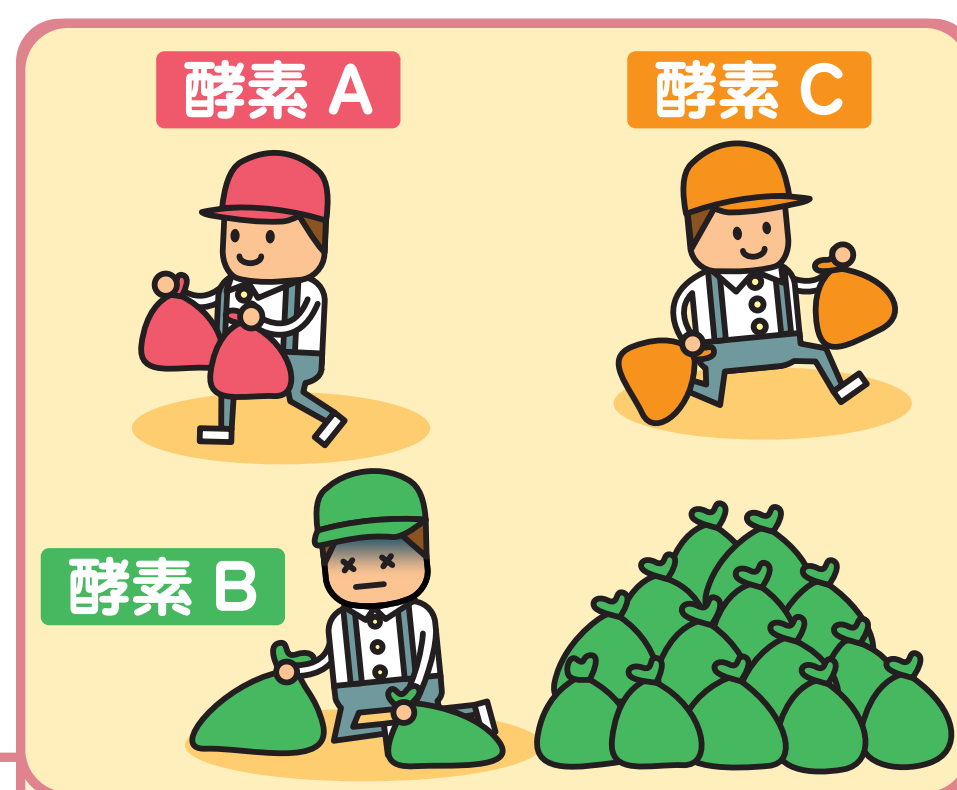
ライソゾームに老廃物が蓄積し、肥大化した細胞



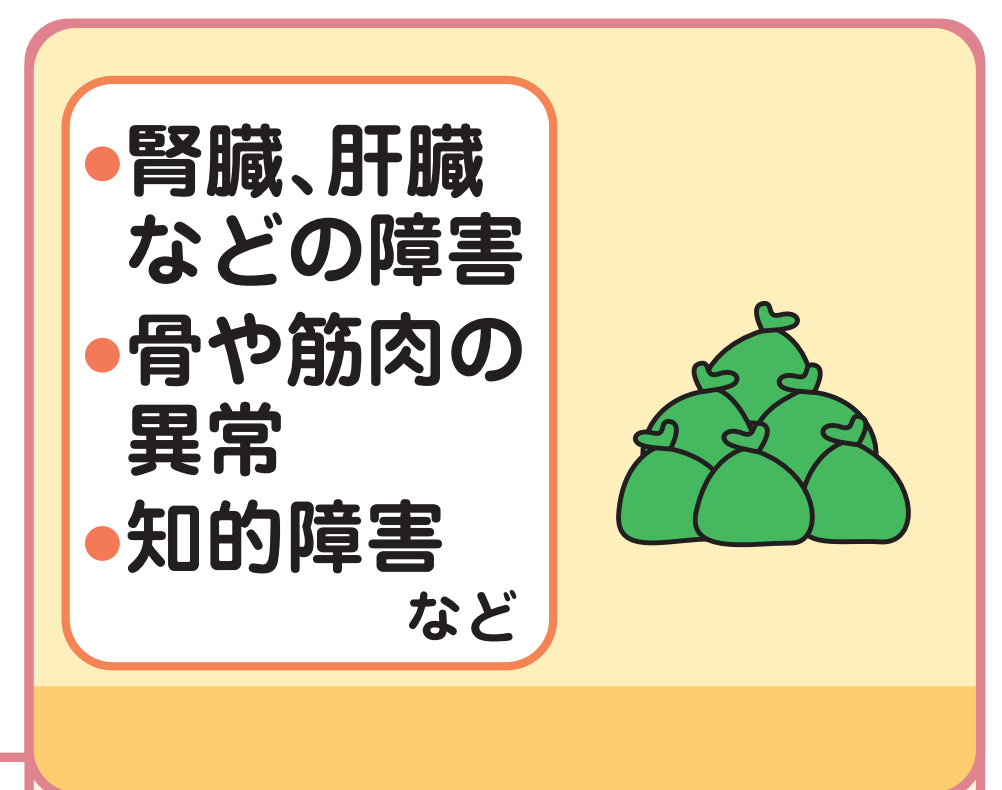
1 ライソゾームは細胞の中の“ごみ処理工場”



2 細胞の内外の老廃物がこのライソゾームにある「酵素」で分解され、代謝されます



3 それらの酵素の一つが生まれつき欠損、または働きが低下していると…



4 老廃物として体内に蓄積し、さまざまな症状を引き起こします

約30種類のライソゾーム病が指定難病の対象になっています (50音順)

アスパルチルグルコサミン尿症	シスチン症	ムコ多糖症I型
α -マンノシドーシス	シンドラー (Schindler) 病／神崎病	(ハーラー／シェイエ (Hurler/Scheie) 症候群)
異染性白質ジストロフィー	セロイドリポフスチノーシス	ムコ多糖症II型
ガラクトシアリドーシス	ダノン (Danon) 病	(ハンター (Hunter) 症候群)
クラッベ (Krabbe) 病	ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病A型、B型	ムコ多糖症III型
ゴーシェ (Gaucher) 病	ニーマン・ピック病C型	(サンフィリッポ (Sanfilippo) 症候群)
酸性リパーゼ欠損症	ファーバー (Farber) 病	ムコ多糖症IV型
シアリドーシス	ファブリー (Fabry) 病	(モルキオ (Morquio) 症候群)
GM1ガングリオシドーシス	フコシドーシス	ムコ多糖症VI型
GM2ガングリオシドーシス	β -マンノシドーシス	(マロトー・ラミー (Maroteaux-Lamy) 症候群)
(テイ・サックス (Tay-Sachs) 病、	ポンペ (Pompe) 病	ムコ多糖症VII型 (スライ (Sly) 病)
サンドホフ (Sandhoff) 病、AB型)	マルチプルサルファターゼ欠損症	ムコ多糖症IX型 (ヒアルロニダーゼ欠損症)
ライソゾームの中に分解されない老廃物が次第に蓄積していくため、年齢とともに徐々に進行して悪化していく病気です。		ムコリピドーシスII型、III型
		遊離シアル酸蓄積症

近年の拡大新生児スクリーニングでは、一部のライソゾーム病 (ムコ多糖症など) も検査の対象となっている地域があり、より早期の診断と適切な時期での治療が可能になりました。

【詳しくはこちらをご覧ください】 ライソゾーム病とは
<https://www.jcrpharm.co.jp/lysosome/index.html>



出典

ライソゾーム病 (指定難病19) - 難病情報センター
<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4063>
https://www.nanbyou.or.jp/wp-content/uploads/upload_files/File/019-1-201704-kijyun.pdf



RDD2025のすべてのパネルは
左の二次元コードからご覧いただけます。