

## ガラクトシアリドーシスの臨床像について

東京大学医学部小児科 鈴木 義之

ガラクトシアリドーシスは最近見出され、確立された先天性代謝異常であり、生化学的には  $\beta$ -ガラクトシダーゼとノイラミニダーゼの同時欠損を示すという特徴をもつ。その本態は未だ明らかではないが、 $\beta$ -ガラクトシダーゼ欠損は二次性の異常であり、線維芽細胞中においては、プロテアーゼ阻害剤により活性上昇を示す。ノイラミニダーゼ欠損も二次性変化であるという報告もあるが、この点について最終的結論を出すにはいたっていない。この病気は病理学的にも生化学的にも蓄積症としての特徴を示し、シアル酸含有物質の増加のあることが知られている。

我々はこれまでに15例の臨床的生化学的検討をおこなった。11家系の症例の中には同胞例もあり、両親の血族結婚が多く、男性に多いが女性例もあり、常染色体性劣性遺伝病と考えられる。発病は10歳代が多く、視力障害、歩行障害などの主訴ではじまり、眼科的検査でチェリーレッドスポットが発見された。症状は進行性であり、ミオクローヌス、小脳失調、全身けいれんなどの中枢神経症状、粗な顔ぼう、角膜混濁、骨変化、被角血管腫などの一般身体症状が主であった。特に被角血管腫はFabry病、フコシドーシスのそれと区別が困難で詳細な記録のあった14例中11例にみられ、この病気の中核症状と考えてよいと思われた(表1)。

臨床像にはかなりの差があり、多くは中枢神経症状が10-20歳代で出現したが、中には33歳で無症状の主婦、40歳以后に中枢神経症状が出現した同胞例もあり、本症の異質性の表現である可能性が考えられた。

この病気は日本人に多いようであり、原因不明の変性疾患として見過されてきた可能性もある。今后、本態の究明と共に、この病気の頻度、長期予后を明らかにしていきたい。

表1

## MAJOR CLINICAL FINDINGS

Coarse facies	12/15 (3/15)
Skeletal dysplasia	10/15
Visceromegaly	0/15
Angiokeratoma	11/14
Loss of vision	12/15
Corneal opacity	11/14
Cherry-red spots	12/15
Optic atrophy	1/15
Hearing loss	5/15
Myoclonus	13/15
Cerebellar atrophy	13/15
Convulsive seizures	4/15
Pyramidal signs	3/15 (1/15)
Extrapyramidal signs	0/15
Mental deterioration	5/15 (5/15)

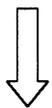
## 研究業績

1. H. Sakuraba, Y. Suzuki, K. Fukuoka, K. Hayashi:  $\beta$ -Galactosidase-neuraminidase deficiency. Deficiency of a freeze-labile neuraminidase in leukocytes and fibroblasts. *J. Inher. Metab. Dis.*, 5: 79, 1982.
2. Y. Suzuki, K. Fukuoka, H. Sakuraba, K. Hayashi, Y.-M. Ko: Galactosialidosis ( $\beta$ -galactosidase-neuraminidase deficiency): Clinical and biochemical studies on 13 patients. *New Vistas in Experimental Medicine and Biology*, Vol 152, Ed. A. Makita, S. Handa, T. Taketomi, Y. Nagai, Plenum Press, New York, London, p241, 1982
3. H. Sakuraba, T. Aoyagi, Y. Suzuki: Galactosialidosis ( $\beta$ -galactosidase-neuraminidase deficiency): A possible role of serine-thiol proteases in the degradation of  $\beta$ -galactosidase molecules. *Clin. Chim. Acta*, 125: 275, 1982.
4. Y. Suzuki: Enzymatic diagnosis of lysosomal diseases. An experience in a clinical laboratory during the period 1972-1980. *Acta Paediat. Jpn.*, 24: 25, 1982.



## 検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用

論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



ガラクトシアリドーシスは最近見出され、確立された先天性代謝異常であり、生化学的には -ガラクトシダーゼとノイラミニダーゼの同時欠損を示すという特徴をもつ。その本態は未だ明らかではないが、 -ガラクトシダーゼ欠損は二次性の異常であり、線維芽細胞中においては、プロテアーゼ阻害剤により活性上昇を示す。ノイラミニダーゼ欠損も二次性変化であるという報告もあるが、この点について最終的結論を出すにはいたっていない。この病気は病理学的にも生化学的にも蓄積症としての特徴を示し、シアル酸含有物質の増加のあることが知られている。