第24回日本ライソゾーム病研究会

演題応募抄録用紙（サンプル）

抄録は、10ポイントでA4にタイトル、所属、氏名含め、1枚に収まるようにしてください。

次ページに入力フォーマットがあります。

|  |  |
| --- | --- |
| タイトル | Hunter症候群に対する酵素補充療法の経過報告 |
| 所属 | 1.東京慈恵会医科大学　小児科学講座、 2.同大学　DNA医学研究所遺伝子治療研究部、  3.同大学　遺伝病（ライソゾーム病）研究講座 |
| 氏名 | 横井貴之２,　小林博司1,2, 大橋十也1,2,衛藤義勝３,　井田博幸２ |
| [緒言]：ムコ多糖症Ⅱ型（Hunter症候群）はライソゾーム病の一つで、iduronate-2-sulfataseの欠損によりその基質であるデルマタン硫酸・ヘパラン硫酸が各臓器に蓄積し中枢神経障害、心不全、呼吸不全、肝脾腫、骨関節障害など様々な臨床像を呈するX染色体連鎖性遺伝の形式をとる疾患である。近年本疾患の治療薬として遺伝子組換え酵素製剤が開発され、それにより症状および予後の改善が期待されている。本邦においても2007年10月に承認され、当院においても現在のところ５例で施行されている。その治療成績について経過報告する。  [対象及び方法]：患者背景：年齢は4歳から24歳まで。いずれも組織の酵素活性の低下をもって診断した。臨床型は重症型3例、軽症型2例。治療期間は12ヶ月～18ヶ月間。エラプレース®0.5mg/kgを1回/週に点滴静注している。治療開始前と開始後3～6ヶ月毎に各検査を施行し効果判定している。  [結果]：当院の症例における酵素製剤による有害事象は、血圧の上昇を1例で認めたが自覚症状なく自然軽快した。また1例で全身の発赤を認めたが抗ヒスタミン薬、ステロイドの使用により軽快、その後は予防として抗ヒスタミン薬の投与を行っているが、症状の出現はみられていない。他の有害事象と考えられる症状および検査所見は現在のところ明らかでない。治療開始前と開始後の結果を各検査で比較すると、腹部ＣＴ上は肝臓の容積は開始後有意に縮小した(t-test、p=0.0084)。脾臓の容積は有意差は得られなかったが(t-test、p=0.0831)、縮小傾向を示した。尿中ウロン酸値は開始後有意に低下した(t-test、p=0.0095)。関節可動域は肩関節、肘関節などの大きな関節で自覚的にも他覚的にも改善を認めている症例もある。心エコーでは弁膜症の進行の停止が認められるが、心機能、心筋肥大の改善は明らかではなかった。脳ＭＲＩの改善は明らかではなかった。 [考察]：今回の調査結果においては、症状によっては酵素補充療法後に改善がみられているが、現時点では症例数が少なく観察期間も短く、また重症度や導入時期にバラつきがあるため、引き続き多施設での評価が必要である。更に今後の課題として重症度、時期、検査値など含めた導入基準を検討する必要がある。 | |

次ページに入力フォーマットがあります。

|  |  |
| --- | --- |
| タイトル |  |
| 所属 |  |
| 氏名 |  |
|  | |