

ムコ多糖症の酵素補充療法および造血幹細胞移植の効果に関する臨床研究

(平成 19 年度厚生科学研究費補助金・難治性疾患克服研究事業報告書より抜粋)

造血幹細胞移植症例では、皮膚所見は全症例でほぼ正常、肩関節可動域でも日常生活にはほぼ差支えが無かった。症例 1 において、やや効果が乏しいのは、ドナーがヘテロ保因者である理由からかもしれない。症例 5 は、移植後の経過時間が短いので、まだ十分な効果が現れていないことが推測された。心機能においても、全症例で生活に支障はなかった。

酵素補充療法症例では、治療開始からの経過時間が短いため、効果判定は難しいが、全症例において皮膚所見の改善と肝腫大の軽減を認めた。肝腫大については、今後さらに徐々に改善していくと思われる。肩関節可動域については、全症例で著しい動きの制限がある。症例 4 において、4年間も治療を続け、また、低年齢であるにもかかわらず改善が見られないことから、他の症例においても、今後の治療効果はあまり期待できないと思われる。心機能は、低年齢の症例 1 以外は良い状態ではない。症例 2 において治療開始後のこの 1 年間でも、徐々に状態が悪化していることから、ある程度進行した心病変には効果がないものと推測される。造血幹細胞移植は小児期に行われており、これに対し酵素補充療法は成人期に開始した症例が主であることから、両者の効果を比較することはできない。しかし、肝臓と皮膚については、両者の効果に大きな違いはないと思われる。今後、小児期より酵素補充療法を開始した症例について長期の臨床データの蓄積が重要である。