患者が少なく患者会の活動が困難な ライソゾーム病において、 皆で助け合い、支え合える組織を目指した協議会です。 各患者会情報もご紹介しています。



ライソゾーム病一覧

ライソゾーム病は50種類以上報告されており、その診断や治療法の開発が望まれています。 現在、31疾病が小児慢性特定疾患、指定難病対象疾患に指定されています。



蓄積物の種類などによる大別	
スフィンゴリピドーシス	③ ファブリー病 GM2ガングリオシドーシス (テイ-サックス病) 7 異染性白質ジストロフィー ⑤ GM2ガングリオシドーシス (サンドホッフ病) 2 ASMD (ニーマン・ピック病A型、B型) ⑥ GM2ガングリオシドーシス (GM2活性化蛋白質欠損症) ⑥ クラッベ病
脂質蓄積症	26 酸性リパーゼ欠損症
ムコ多糖症	 ① ムコ多糖症II型 ① ムコ多糖症IIB型 △ ムコ多糖症IIB型 ムコ多糖症IIC型 ムコ多糖症IID型 (1) ムコ多糖症IIVA型 (1) ムコ多糖症VI型 (2) ムコ多糖症VI型 (3) ムコ多糖症VI型 (4) ムコ多糖症VI型 (5) ムコ多糖症VI型 (6) ムコ多糖症XI型
翻訳後修飾異常	 8 マルチプルサルファターゼ欠損症 ムコリピドーシスII型 (I-cell病) 19 ムコリピドーシスII型 (偽性ハーラー・ポリジストロフィー) ムコリピドーシスII型 (バリアント偽性ハーラー・ポリジストロフィー)
糖たんぱく症	 ② α-マンノシドーシス ② タンドラー病/神崎病 ② フコシドーシス ② アスパルチルグルコサミン尿症 ② カラクトシアリドーシス
内在性膜たんぱく質障害	③ シスチン症 ③ ニーマン・ピック病C型 ② ダノン病 ・ムコリピドーシスIV型 ・動作性ミオクローヌス-腎不全症候群 ② 遊離シアル酸蓄積症
糖原病	② ポンペ病
セロイドリポフス チノーシス	セロイドリポフスチノーシス1型 セロイドリポフスチノーシス5型 セロイドリポフスチノーシス10型 セロイドリポフスチノーシス14型 セロイドリポフスチノーシス2型 セロイドリポフスチノーシス6型 セロイドリポフスチノーシス11型 セロイドリポフスチノーシス3型 セロイドリポフスチノーシス7型 セロイドリポフスチノーシス12型 セロイドリポフスチノーシス4型 セロイドリポフスチノーシス8型 セロイドリポフスチノーシス13型