

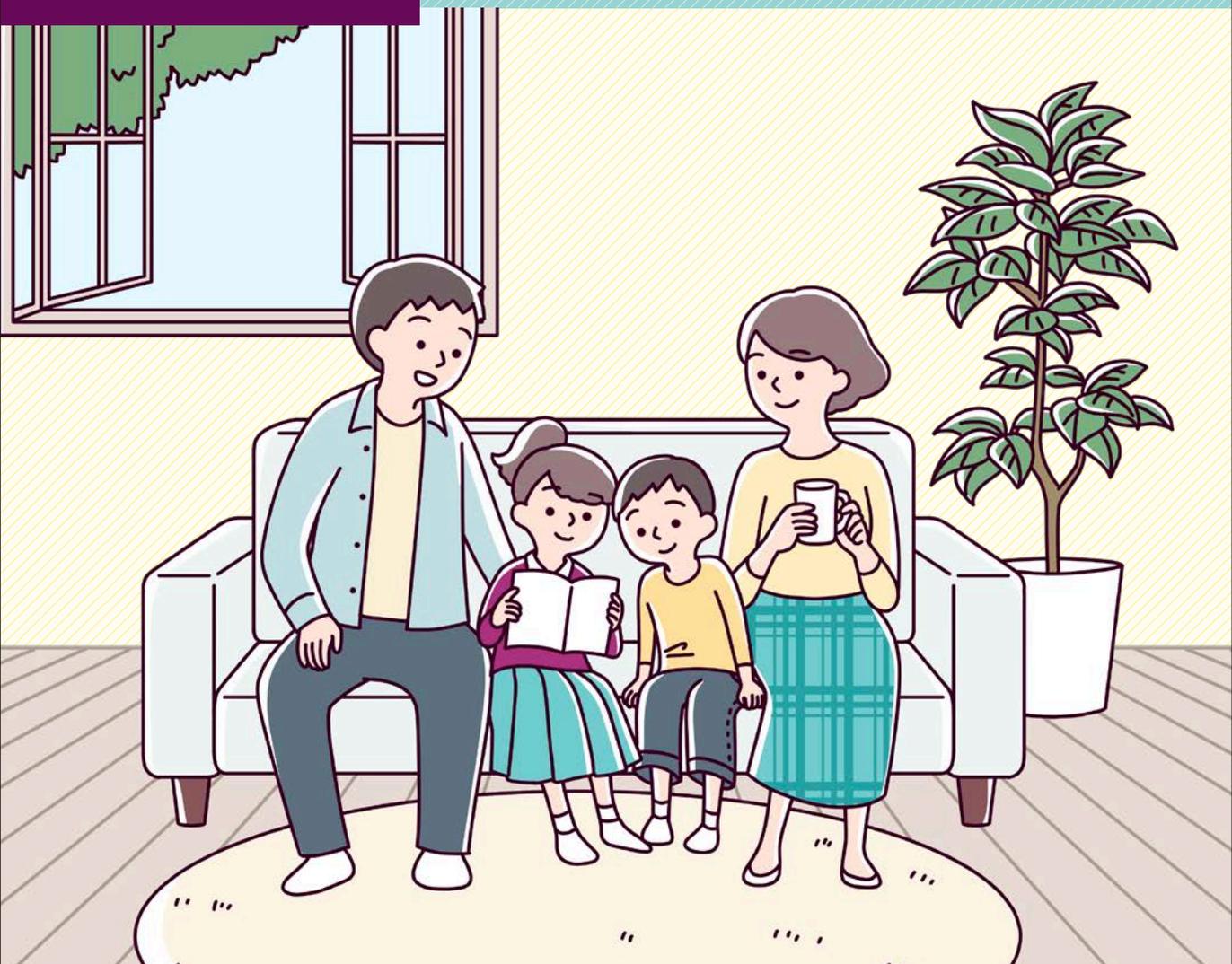
酸性スフィンゴミエリナーゼ欠損症

ASMDの 理解のために

監修

秋田大学大学院医学系研究科 医学専攻 小児科学講座 教授

高橋 勉 先生



酸性スフィンゴミエリナーゼ欠損症 (ASMD)

はじめに

ASMDは、患者さんが少ない病気です。

- 患者さんの割合は10万人あたり0.4~0.6人と報告されています。

ASMDは、診断に時間がかかることがあります。

- ASMDは、患者さんが少ないことや、症状がさまざまであることなどから、診断が難しい場合があります。
- ASMDの主な症状は、ニーマン・ピック病C型 (NPD-C型)^{*1}やゴーシェ病^{*2}などに似ています。

ASMDとは

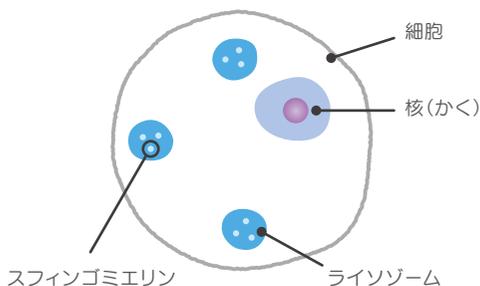
- ASMDとは、かつてニーマン・ピック病 (NPD) A型およびB型と呼ばれていたライソゾーム病の一種です。
- ライソゾームとは、多くの酵素を持つ細胞内の小器官で、体の中で不要になった物質を分解しています。ライソゾーム病とは、一部の酵素が作られない、または働きが弱いことで不要な物質が体にたまる病気です。
- ASMDは、「酸性スフィンゴミエリナーゼ」という酵素が作られない、または働きが弱いことで「スフィンゴミエリン」という物質が肝臓や脾臓、肺などにたまり、さまざまな症状を引き起こす病気です。

正常な細胞

酸性スフィンゴミエリナーゼが働いている



スフィンゴミエリンが分解されて細胞の外に出ていく

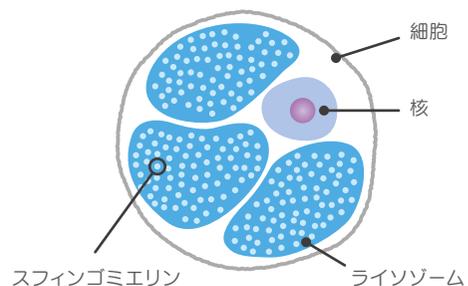


ASMDの細胞

酸性スフィンゴミエリナーゼが作られないまたは働きが弱い



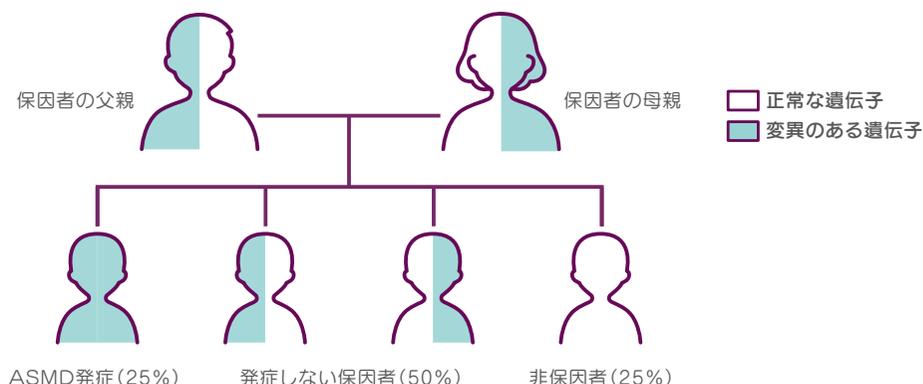
スフィンゴミエリンが分解されず細胞の中にたまっていく



ASMDはどんな病気ですか？

ASMDの遺伝

- ASMDの患者さんでは、酸性スフィンゴミエリナーゼを作る遺伝子(SMPD1)に変異があります。
- 遺伝子は、父親と母親から1つずつ受け継ぎます。受け継いだ2つの遺伝子の両方に変異がある場合、ASMDの症状があらわれます。
- 遺伝について分からないことなどがある場合は、専門家による遺伝カウンセリングを利用することができます。



ASMDのタイプ

- ASMDは、乳児期に発症する内臓神経型(NPD-A型)、慢性内臓型(NPD-B型)および中間的な慢性内臓神経型(NPD-A/B型)の3つのタイプに分けられます。
- これまではニーマン・ピック病C型(NPD-C型)^{※1}と同じ病気とされてきましたが、遺伝や病気の機序などの違いにより、別の病気と考えられるようになりました。



乳児期発症の内臓神経型ASMD (NPD-A型)

急速に進行し、神経や内臓などに重い症状があらわれます。



慢性内臓神経型ASMD (NPD-A/B型)

進行は緩やかですが、さまざまな内臓などに症状があらわれます。また、神経症状があらわれることもあります。



慢性内臓型ASMD (NPD-B型)

進行は緩やかですが、さまざまな内臓などに症状があらわれます。なお、神経症状があらわれることはまれです。

※1 ニーマン・ピック病C型(NPD-C型)とは、NPC1遺伝子またはNPC2遺伝子の変異により、コレステロールやその他の脂質がたまる病気です。
※2 ゴーシェ病とは、グルコセブロンダーゼという酵素が作られない、または働きが弱いことにより、グルコセブロンドという物質がたまる病気です。

どのような症状があらわれますか？

ASMDの症状

● ASMDは、肺、肝臓および脾臓など全身に症状があらわれます。

肺の症状

- 息苦しさ
- 肺炎などの感染症

血液の症状

- 鼻血などの異常な出血
- 血小板の減少
- 貧血

肝臓および脾臓の症状

- 肝臓や脾臓が大きくなる
(お腹のふくらみ)

その他の症状

- 哺乳する力が弱い^{a)}
- 嘔吐しやすい^{a)}
- 体のだるさ^{b)}

神経症状^{a)}

- 発達の遅れ
(言語能力、運動能力)
- 眼底の赤い斑点
- 筋肉の脱力

心臓および血管の症状

- HDLコレステロールの値が低いなどの脂質異常
- 冠動脈や弁の異常^{b)}

消化器症状

- 下痢^{b)}

骨の症状^{b)}

- 思春期における成長の遅れ
(低身長)
- 骨折しやすい
- 背中や手足の痛み、関節痛

a) 乳児期発症の内臓神経型ASMD (NPD-A型) および慢性内臓神経型ASMD (NPD-A/B型) に一般的な症状

b) 慢性内臓型ASMD (NPD-B型) および慢性内臓神経型ASMD (NPD-A/B型) に特徴的な症状

どのように診断されますか？

ASMDの診断

ASMDの可能性のある症状の特徴

- 乳児期発症の内臓神経型ASMD(NPD-A型)は、お腹のふくらみ、発達の遅れおよび筋肉の脱力などを含む急速に進行する全身症状を特徴とします。
- 慢性内臓型ASMD(NPD-B型)および慢性内臓神経型ASMD(NPD-A/B型)は、緩やかに進行する全身症状を特徴とします。NPD-A型に比べ、さまざまな症状があらわれますが、最も一般的な初期症状は、お腹のふくらみです。また、NPD-B型において、神経症状があらわれることはまれです。

ASMDの可能性があるかどうか調べる主な検査

- 胸部のX線検査
- 腹部の超音波検査
- 血液検査
- 眼底検査

ASMDかどうかを確定させるための検査

- 酵素活性検査
採取した血液または皮膚の組織から、酸性スフィンゴミエリナーゼの働きを調べます。
- 遺伝子検査
酸性スフィンゴミエリナーゼを作る遺伝子(SMPD1)の変異を調べます。

どのような治療方法がありますか？

ASMDの治療方法

● 酵素補充療法

ASMD患者さんの体内で不足している酸性スフィンゴミエリナーゼを点滴で補う治療法です。

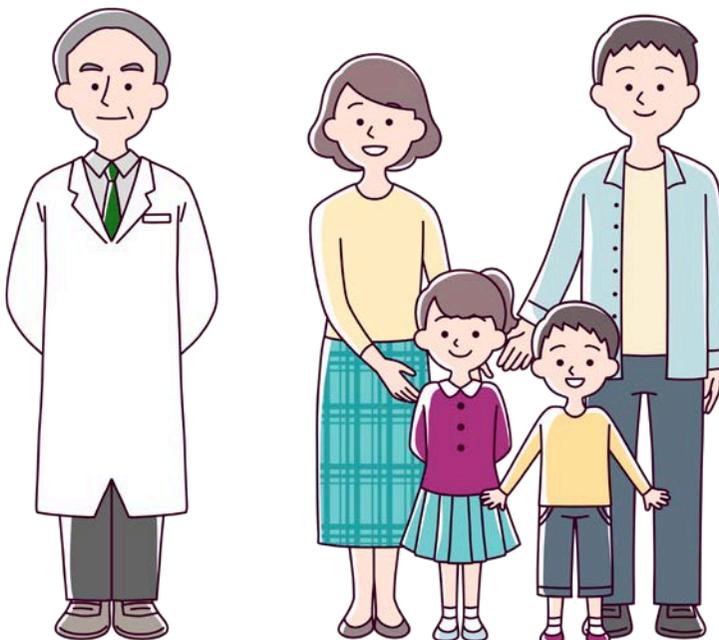
● 対症療法

症状を緩和・軽減するための治療法です。

- 例)
- 肺の症状に対する酸素補充
 - 脾臓の部分切除
 - 肝移植(重度の肝不全が生じた場合)
 - 脂質異常症の治療

ASMDとともに歩むために

- 医師とよく話し合って治療方針を決めてください。
- 症状の変化を記録してください。時間の経過とともに症状がどのように変化するか、また日常生活にどのような影響があるかを確認しましょう。
- 症状の変化の記録を主治医と共有し、治療の継続に役立ててください。



監修医師からのメッセージ

ASMDは進行性の病気です。そのため早く診断を受けて、治療を開始することが重要です。早期に治療を開始することで、症状をコントロールしたり、さまざまな症状があらわれるのを遅らせたりすることができます。また、定期的に検査を受けて病気の状態を把握し、医師と相談した上で治療を進めてください。

さらに、治療の継続には、患者さんの精神的な負担や心理的な不安をケアすることが大切です。それには、ご家族の皆様のサポートが不可欠です。悩んでいることや困ったことがあれば、遠慮なく医師や医療従事者に相談してください。

秋田大学大学院医学系研究科 医学専攻 小児科学講座 教授
高橋 勉先生



ライソゾーム病の患者さんにご家族のための情報サイト

LysoLife(ライソライフ)では、ライソゾーム病の患者さんにご家族を応援し、日常生活に役立てていただくためのさまざまな情報をご紹介します。

<https://www.lysolife.jp>





「てとて」は、
患者さんとご家族の
お役にたちたいと考えています。

患者さんが少ない病気、
いろいろな症状がでる病気だからこそ

つながる

はなせる

わかる

を大切にさまざまなサポートを提供していきたいと思ひます。

どんな病気かなどの
お問い合わせはこちらから

てとての窓 □



フリーダイヤル



ここは つなぐ
0120-558-279

[受付時間] 9:00~17:00 月~金<土日祝日・休業日を除く>



tetote@sanofi.com

メールでのお問い合わせは、
返信にお時間を頂く場合もごひます。

免責事項:

「てとての窓 □」では、病気に関連する情報を可能な限りご提供いたしますが、ご期待に添えない場合もごひます。また、「てとての窓 □」は医療機関ではごひません。法律で定められておりますので、診療や治療、薬剤の提供はいたしかねます。あしからずご了承願ひいたします。

個人情報の取り扱ひ:

「てとて」で取り扱ひる個人情報は、弊社の規定に従ひ厳重に管理いたします。また、「てとて」のサービス内のみで使用し、同意を得ることなく目的外的使用や第三者に提供することはごひません。

医療機関名