

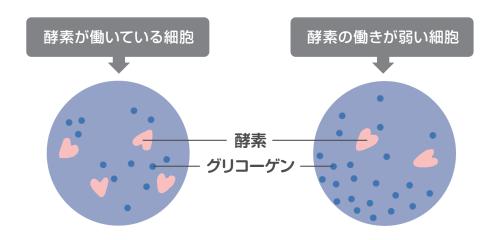


ポンペ病とは

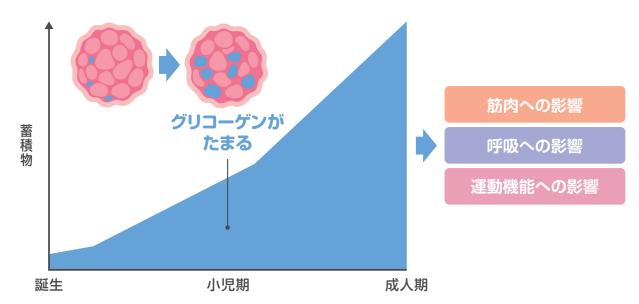


ポンペ病は、筋肉の働きが悪くなり、その結果、 呼吸や運動機能などにさまざまな影響がみられる疾患です。

・ポンペ病は、生まれつき体の中でグリコーゲンという成分を分解する酵素が少なかったり、 働きが弱いためにグリコーゲンが体にたまる疾患です。



- グリコーゲンは生まれる前からたまりはじめており、年齢が進めば進むほど細胞内にたまります。
- グリコーゲンがたまると、筋肉の働きが悪くなり、呼吸や運動機能などにさまざまな 影響がみられます。
- 小児・成人の場合は、特に息苦しさなどの呼吸への影響が強く出る傾向があります。



監修:東京女子医科大学小児科 准教授 石垣 景子 先生



ポンペ病にみられる生活への影響が大きい症状**

※: 現れる症状の種類や時期、程度には個人差があります。

筋力低下

- 体に力が入らず、歩行が不安定になったり、つまずいたりと、転びやすくなります。
- 骨格を支える筋肉の力が弱くなり、背骨が曲がったり、 腰痛がみられたりします。
- 舌やのどの筋肉をうまく動かせなくなり、はっきりと 発音することが難しくなります。



呼吸障害

- 呼吸をするときの筋肉の力が弱くなるために、呼吸が しづらくなります。普段は気づきにくいですが、風邪を ひいたときなどに、息切れや息苦しさを感じることが あります。
- 気管支に入ってきた細菌などを排出する力が弱くなる ため、風邪をひきやすくなったり、気管支炎などの感染症 にかかりやすくなったりします。
- 夜、寝ている間にうまく呼吸ができないため、朝目が 覚めたときに頭痛がみられたり、日中に眠気がみられ たりします。



運動機能 障害

- 歩く、走る、跳ぶなどの運動をすることが苦手になります。
- 症状が進行すると、階段の昇り降りや歩行が困難になり、最終的には車いすが必要となる場合があります。



筋力低下について



ポンペ病は、筋力の低下によって 日常生活にさまざまな影響を及ぼします。



椅子から立ち上がるのが 難しくなる

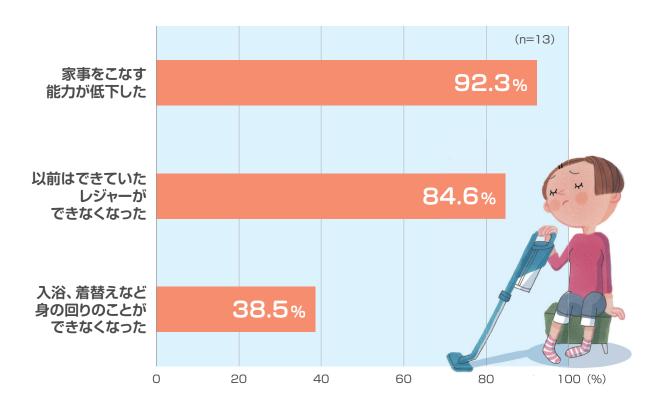


床に落ちているものを 拾いづらい



階段を昇り降り しづらい

■ポンペ病の症状が日常生活に及ぼす影響の割合 (上位3位) (海外データ)



Hamed A, et al.: Orphanet J Rare Dis 16(1):428, 2021.より作図



呼吸障害について

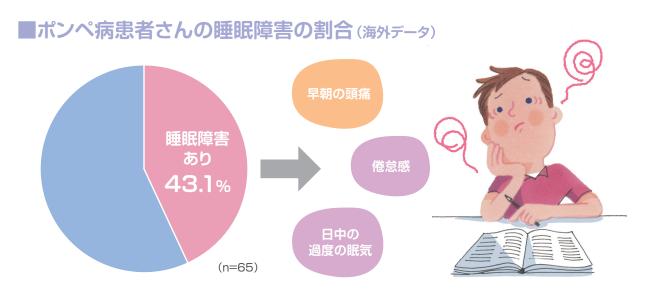


ポンペ病の呼吸障害では、 以下のような症状が現れます。



衞藤義勝編:ポンペ病 (糖原病I型), p53, 54, 診断と治療社, 2009.より作成

ポンペ病による呼吸筋の低下により、 43.1%の患者さんに睡眠障害がみられました。



Boentert M, et al.: Eur J Neurol 22 (2): 369-376, 2015.

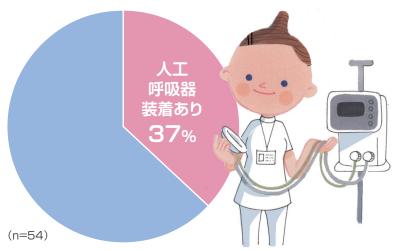


呼吸障害について



ポンペ病患者さんの37%が、 人工呼吸器を装着していました。

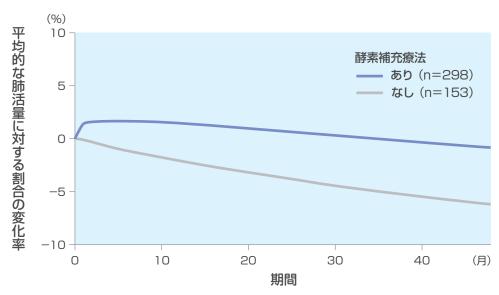
■ポンペ病患者さんの人工呼吸器装着の割合(海外データ)



Hangemans MLC, et al.: Brain 128 (Pt 3): 671-677, 2005.より作図

ポンペ病患者さんにおいて、酵素補充療法の有無により、 呼吸機能に差がみられました。

■ポンペ病患者さんにおける酵素補充療法の有無別にみた呼吸機能の推移(海外データ)



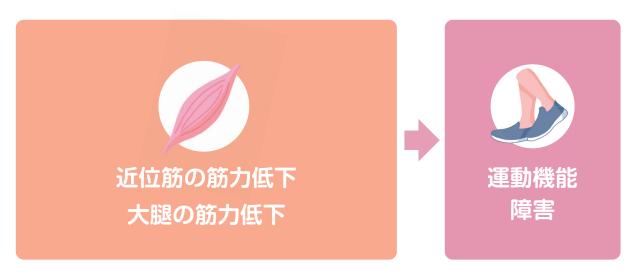
Schoser B, et al.: J Neurol 264(4):621-630, 2017.より改変



運動機能障害について

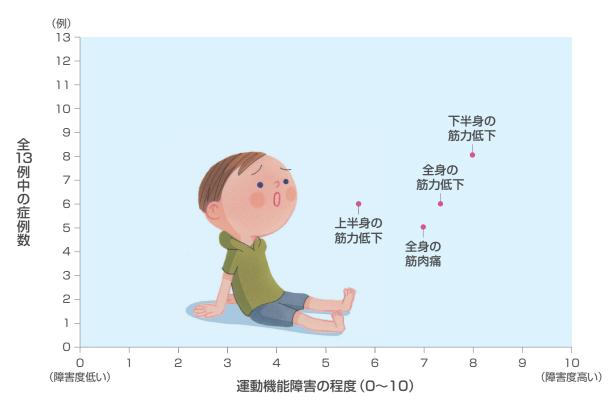


ポンペ病では、近位筋(体の中心に近い筋)の筋力低下により、 運動機能に影響がみられるようになります。



ポンペ病 (糖原病 \mathbb{I} 型) ガイドライン編集委員会:ポンペ病 (糖原病 \mathbb{I} 型) 診断・治療ガイドライン改訂版, p7, E-N MEDIX, 2013.より作成

■ポンペ病患者さんにおける運動機能障害の程度とその割合 (海外データ)



Hamed A, et al.: Orphanet J Rare Dis 16(1):428, 2021.より改変

現在の症状

― 現在の症状について、先生と一緒に確認してみましょう -



■ポンペ病の主な症状



■ 疲れやすい



□ 走れない



| 早朝の頭痛





| **運動発達の遅れ** (運動が苦手)



□ 歩行困難



□ 風邪をひいたときなどの 呼吸困難



ポンペ病 (糖原病I型) ガイドライン編集委員会: ポンペ病 (糖原病I型) 診断・治療ガイドライン改訂版, p8, 19, 20, E-N MEDIX, 2013.より作成



治療の経過

— これからの治療の経過について、先生と**一**緒に記入してみましょう —

■呼吸機	幾能の)維持
------	-----	-----

	現在		年月	年月	年月
		良くなった			
コメ		変わらない			
ント		悪くなった			
		コメント			
4=4	二9万亩此 小 处件 十二				

■歩行距離の維持

	現在		年月	年月	年月
		良くなった			
コメ		変わらない			
ント		悪くなった			
		コメント			

■クレアチンキナーゼの維持

	現在		年月	年月	年月
		良くなった			
コメ		変わらない			
ント		悪くなった			
	コメント				

)※そのほかの検査値などを自由にご記入ください

	現在		年月	年月	年月
		良くなった			
コメ		変わらない			
ント		悪くなった			
		コメント			

)※そのほかの検査値などを自由にご記入ください

	現在		年月	年月	年月
		良くなった			
コメ		変わらない			
ント		悪くなった			
		コメント			



ポンペ病の治療



ポンペ病は、早期に治療を開始するとともに、 治療を継続することが重要です。

- ポンペ病の治療法には、酵素補充療法があります。
- また、それぞれの症状を軽減させる治療法として対症療法があります。
- 酵素補充療法によって体内に補充される酵素は、マンノース-6-リン酸 (M6P)を介して、 細胞表面のM6P受容体と結合し細胞内に取り込まれます。
- 細胞内に取り込まれた酵素がライソゾーム内にたまっているグリコーゲンを分解することで、ポンペ病の進行を抑えることができます。

ポンペ病 の治療法

酵素補充療法

+

対症療法

酵素 補充療法 がリコーゲンを分解 ・ MGP ・ MGP受容体

Raben N, et al.: Curr Mol Med 2(2): 145-166, 2002.より作図

全身の症状が進行する前に適切な治療を開始することが重要です。 酵素補充療法を継続することにより、ポンペ病でみられる さまざまな症状の進行を遅らせ、QOLの向上が期待されます。

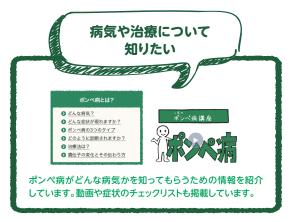
ポンペ病の患者さんとご家族、そして関係する方々のための情報サイト



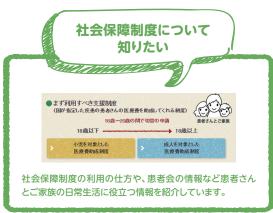




ポンペ病の症状、検査・治療、社会保障制度、患者さんとご家族の声など、患者さんとご家族を応援し、 日常生活に役立ててもらうための情報を紹介しています。ぜひご覧ください。









スマホでも 見れるよ!



ポンペ病の患者さんとご家族、そして関係する方々のための資材













検査について

疾患の理解

治療の理解

学校の先生へ

社会保障制度支援







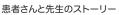








資材は こちらから!





「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

を大切にさまざまなサポートを提供していきたいと思います。

どんな病気かなどの お問い合わせはこちらから

てとての窓口



0120-558-279



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ざいます。

が見事場。 「てとての窓口」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ざいます。また、「てとての窓口」は医療機関ではございません。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。あしからずご了承お願いいたします。

「てとて」「取り扱う個人情報は、弊社の規定に従い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の使用や第三者に提供することはございません。

医療機関名