

ポンペ病をご存知ですか？



目次

はじめに	2
ポンペ病は早期診断・早期治療が必要です	3
身体のさまざまなところに、症状があらわれます	4~6
ポンペ病は乳児型と遅発型に分けられます	7~8
ポンペ病の診断と検査について	9~10
ポンペ病の治療について	11~12
ポンペ病は遺伝子の異常による病気です	13



はじめに

ポンペ病(糖原病Ⅱ型)^{とうげんびょう}は、4万人に1人の割合で存在すると
いわれている先天代謝異常症^{せんてんたいしやいじょうしやう}(生まれつき体内で物質の
分解や合成がうまく行えない病気)の1つです。1932年、
オランダのポンペ博士がこの病気の赤ちゃんについて発表
したため、「ポンペ病」という名前と呼ばれています。この
病気の人とはとても少なく、国が難病に指定しているライソ
ゾーム病(P.3参照)の1つです。

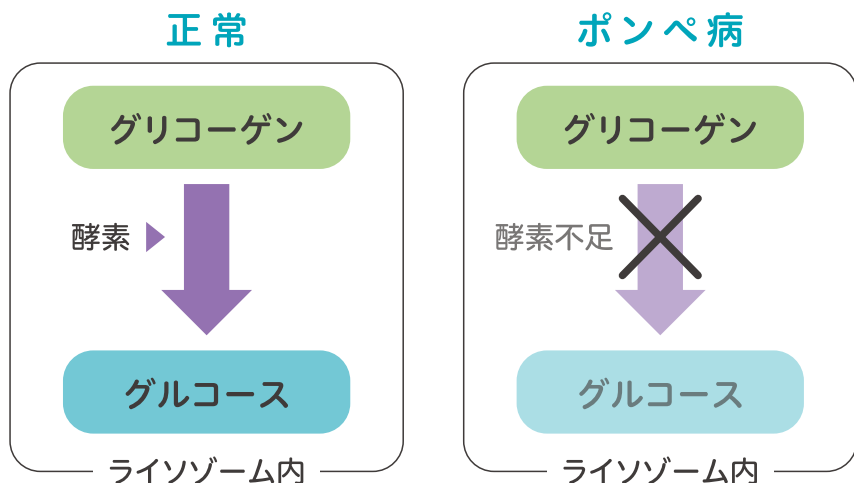
まずは、ポンペ病について知り、あなた自身と周囲の方の健康に役立てていただければ幸いです。



ポンペ病は 早期診断・早期治療が必要です

ポンペ病は、グリコーゲンを分解する酵素の1つ、酸性^{アルファ} α -グルコシダーゼが生まれつき全く作れないか、または少ないために発病する病気です。酸性 α -グルコシダーゼは、細胞の中にあるライソゾームという小さな“ふくろ”の中にあり、グリコーゲンをグルコースに分解します。私たちが糖分を体の中にたくわえる時は、グリコーゲンという形でたくわえます。糖をエネルギーのもととして使う時、このグリコーゲンを分解して、グルコースにして使います。グリコーゲンの分解がうまく行われないと、筋肉にグリコーゲンがたまり、体に力が入らない(筋力の低下)をはじめ、さまざまな症状が起こります。また、ライソゾームの中にある酵素が先天的(生まれつき)に欠損して起こる病気を“ライソゾーム病”といいます。

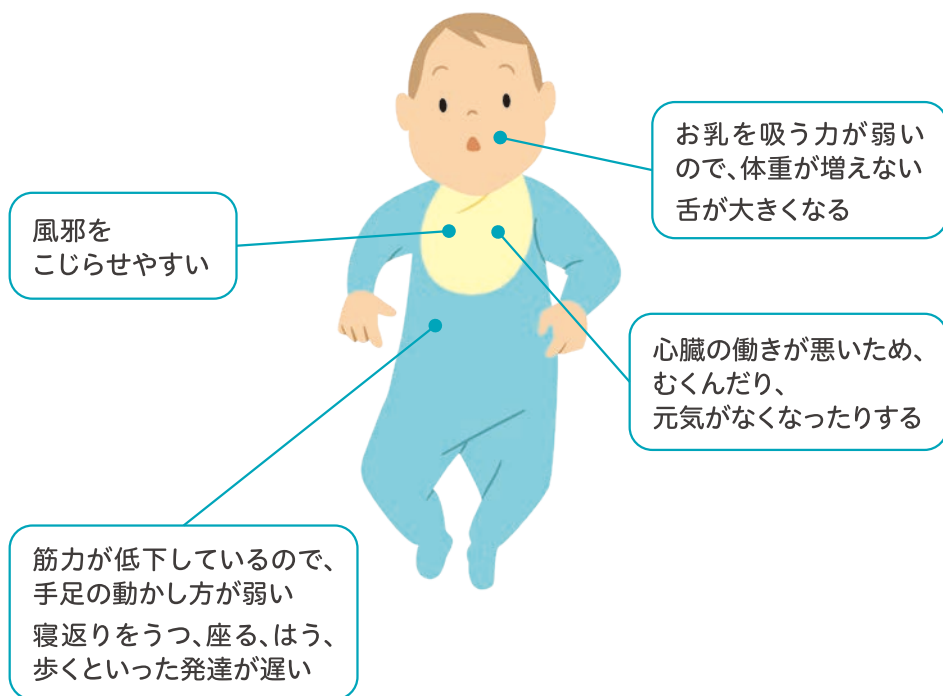
ポンペ病はだんだんと進む病気です。うたがわしい症状がみられる場合は、早期診断・早期治療が必要です。



身体のさまざまなところに、 症状があらわれます

ポンペ病は、さまざまなところに症状があらわれます。

乳児の場合



身体のさまざまなところに、症状があら

小児・成人の場合

朝の頭痛

疲れやすい
風邪をこじらせやすい
息苦しさ

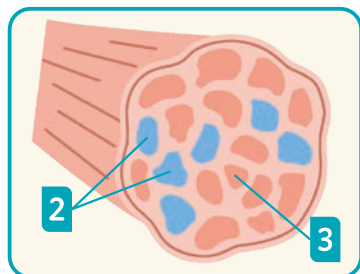
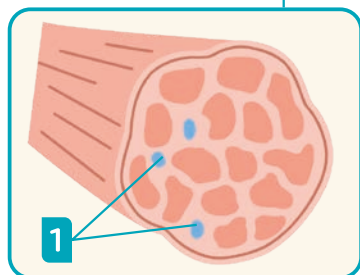
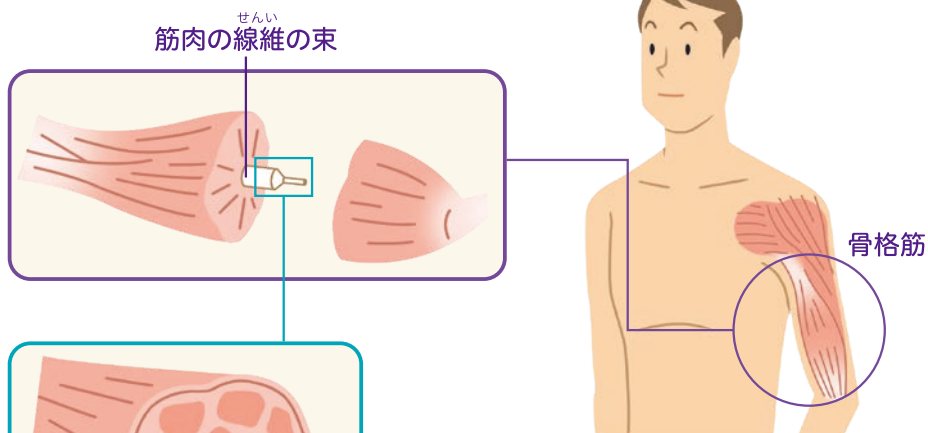
腰痛
背骨が横向きに曲がる

体に力が入らない
運動が苦手
つまずきやすい
転びやすい

小児・成人の場合は、息苦しさなど呼吸器の症状が、体に力が入らないなどの筋肉の症状に比べて、強く出る傾向にあります。

われます

たとえば、ポンペ病では、下記のように筋肉の働きが悪くなっていきます。



ポンペ病の筋肉の線維

1 ライソゾームは各細胞内にある小器官で、そこではグリコーゲンの分解が行われます。

2 ポンペ病ではライソゾームの中にグリコーゲンが蓄積することでライソゾームがふくらみ、まわりの筋肉の働きが悪くなります。

3 グリコーゲンがライソゾームの外にもれ始め、まわりの筋肉の働きがさらに悪くなります。

ポンペ病は乳児型と遅発型に分けられ

ポンペ病は、発症の時期によって乳児型と遅発型に分けられ、遅発型はさらに小
があります。また、どの病型でも、それぞれの患者さんで酸性 α -グルコシダーゼ

乳児型



生後6ヵ月までの発症

病気が急速に進行します。
体重があまり増加せず成長が
遅れ、骨格を支える筋肉の力
が弱くなります。
心臓の働きが悪くなる患者
さんが多くみられます。

乳児型であらわれやすい症状 ※すべての症状があらわれるとは限りません。

筋肉	<ul style="list-style-type: none">●筋力の低下により、手足の動かし方が弱い●母乳を吸う力が弱く、体重が増えない●寝返りをうつ、座る、はう、歩くなどの発達が遅い
肺	<ul style="list-style-type: none">●飲食物が誤って肺に入りやすく、誤嚥性肺炎<small>ごえんせい</small>を起こしやすい●風邪をこじらせやすい
消化器	<ul style="list-style-type: none">●肝臓が大きくなる●舌が大きくなる
心臓	<ul style="list-style-type: none">●心臓の働きが悪いため、むくんだり、元気がなくなったりする

ます

児型と成人型に分けられます。乳児型と遅発型ではあられやすい症状に違いの働きに差があるため、発症年齢や症状、病気の進み方に個人差がみられます。

遅発型



小児型

生後6～12ヵ月以降の発症

乳児型に比べてゆっくり進行します。骨格を支える筋肉や呼吸に必要な筋肉の力が弱くなります。心臓の働きが悪くなることはありません。



成人型

成人以降の発症

乳児型や小児型に比べてよりゆっくり進行します。骨格を支える筋肉や呼吸に使う筋肉の力が弱くなります。心臓の働きが悪くなるのはまれです。

遅発型(小児型・成人型)であられやすい症状 ※すべての症状があらわれるとは限りません。

筋肉	<ul style="list-style-type: none">● 体に力が入らない● 背骨が横向きに曲がる● 腰が痛い
肺	<ul style="list-style-type: none">● 疲れやすい● 睡眠中にうまく呼吸ができない(換気不全)● 風邪をこじらせやすい● 息切れ、息苦しさがあがる
その他	<ul style="list-style-type: none">● 睡眠中にうまく呼吸ができていないため、朝起きるとぼーっとする、頭が痛い、日中に眠くなる● 運動が苦手

息切れや息苦しさなどの肺の症状が、筋肉の症状に比べて強くあらわれる傾向があります。

ポンペ病の診断と検査について

ポンペ病の診断に、最も確実なのは**酵素活性測定法**です。皮ふや筋肉、血液に存在する酸性 α -グルコシダーゼがきちんと働いているかどうかを調べます。酵素の働きが普通の人よりも悪い、もしくは全く働いていないことがわかった場合、ポンペ病と診断されます。

また、病気の状態がどのようになっているかを調べるために、下記のような検査が行われることもあります。

● 血液検査

筋肉の損傷が生じた場合に血液中に多く出てくる酵素、ALT(GPT)、AST(GOT)、クレアチンキナーゼ(CK)などを調べます。

● 筋電図検査

筋肉が正常に働いているかどうかを調べます。

● 筋生検

筋肉を少量とり、グリコーゲンの蓄積やライソゾームの状態を調べます。

● 胸部X線撮影

心臓の大きさを調べます。

● 心エコー検査またはエコー検査

心臓の筋肉が厚くなりすぎていないか、またはきちんと働いているかを調べます。

● 心電図

心臓の働き(心拍など)を調べます。

ポンペ病は、その症状から
下記の病気と混同されることがあります。

■ 乳児型

- せきずいせいぎんいしゆくしょう
● 脊髄性筋萎縮症I型
- しんないまくせんいだんせいしょう
● 心内膜線維弾性症
- しんぎんえん
● 心筋炎
- せんてんせいぎん
● 先天性筋ジストロフィー
- その他の糖原病

■ 遅発型(小児型・成人型)

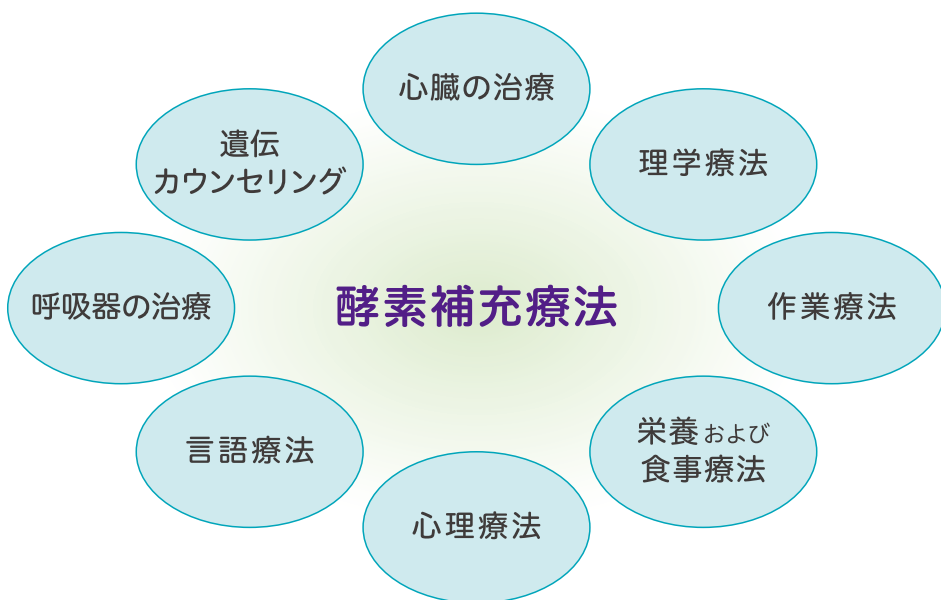
- したいがた
● 肢帯型筋ジストロフィー
- ベッカー型筋ジストロフィー
- じゅうしょうぎんむりよくしょう
● 重症筋無力症
- たはつ せい ぎんえん
● 多発(性)筋炎
- その他の糖原病

など



ポンペ病の治療について

現在、ポンペ病には治療薬があります。
治療薬を用いた酵素補充療法こうそほじゅうりょうほう(P.12参照)とともに、症状を管理し、合併症をおさえるために必要な、さまざまな治療が行われます。不安や疑問に思うことは、主治医の先生、または看護師や薬剤師などの医療スタッフに相談をしてください。



こう そ ほじゆうりようほう

● 酵素補充療法

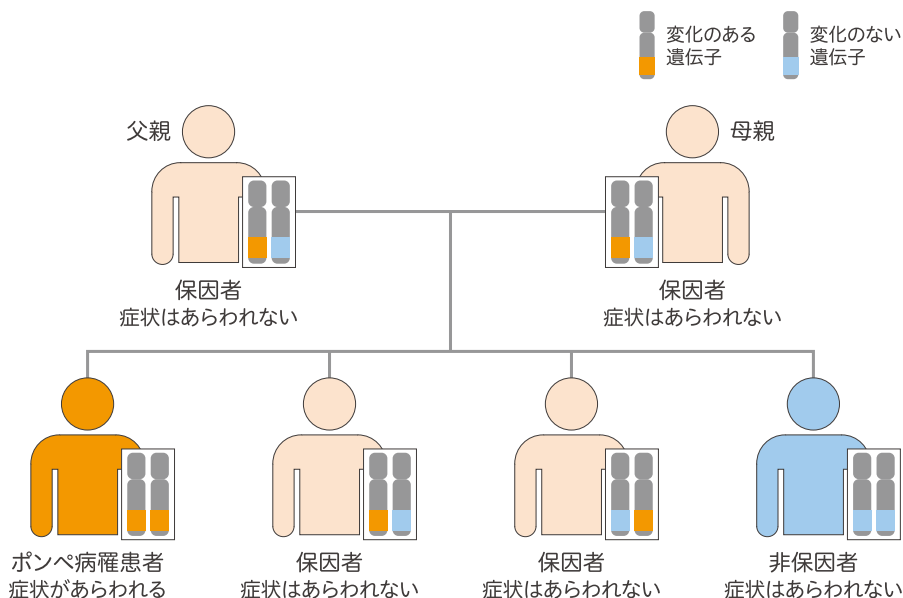
酵素補充療法とは、体の中に足りない酵素である酸性 α -グルコシダーゼを、点滴などによって、定期的に体内に補充する治療法で、病気の原因そのものを解決しようとする治療です。



ポンペ病は 遺伝子の異常による病気です

ポンペ病は遺伝性で、酸性 α -グルコシダーゼを作る遺伝子の変化が原因です。この遺伝子は、父親と母親から1つずつ受け継ぎます。2つある遺伝子の両方に変化があると、ポンペ病の症状があらわれます(ポンペ病罹患^{りかんしゃ}者)。変化のある遺伝子が1つの場合は、もう一方の変化のない遺伝子の働きによってポンペ病の症状はあらわれません(保因者)。

ポンペ病の遺伝のしかた



父親と母親の両方が保因者(変化のある遺伝子を1本もっている)の場合、変化のある遺伝子を2本受け継ぎポンペ病の症状があらわれる子ども(ポンペ病罹患者)は4人に1人、変化のある遺伝子を1本受け継ぐ子ども(保因者)は4人に2人、変化のない遺伝子を2本受け継ぐ子ども(非保因者)は4人に1人です。また、ポンペ病では、変化のある遺伝子を受け継ぐ確率は性別とは関係ありません。

LYSO LIFE ポンペ病

ポンペ病といっしょに。

患者さんやご家族に向けて、
ポンペ病に関する情報をご提供しています。

ポンペ病 ライソライフ



<https://www.lysolife.jp/pompe>



The screenshot shows a web browser window with the URL <https://www.lysolife.jp/pompe>. The page content is as follows:

- ポンペ病とは?**
 - どんな病気?
 - どんな症状が現れますか?
 - ポンペ病の3つのタイプ
 - どのように診断されますか?
 - 治療法は?
 - 遺伝子の変化とその伝わり方
- 医療機関を探す**
 - 全国一覧
 - 北海道
 - 東北
 - 中部
 - 関東
 - 近畿
 - 中国
 - 四国
 - 九州/沖縄
- 動画でわかりやすく解説!**
- 患者さんご家族へのメッセージ**
- 知っておきたい社会保障制度**

ポンペ病とは?

ポンペ病はからだの中の酵素の働きが足りないために、分解されるはずのものがからだの中にたまってしまふことで起こる、患者数がとても少ない病気です。

「LYSO LIFE ポンペ病」は、ポンペ病の症状・検査・診断、治療や社会保障制度など、ポンペ病に関するさまざまな情報を紹介するサイトです。

[> 詳しくはこちら](#)

病院名

sanofi

サノフィ株式会社