

糖

病

原

Ⅱ

型

を

(ポンペ病)

ご存知ですか？



糖原病Ⅱ型 (ポンペ病) をご存知ですか？

目次

- はじめに 2ページ
- 糖原病Ⅱ型 (ポンペ病) は早期診断・早期治療が必要です 3ページ
- 身体のさまざまなところに、症状が現れます 4～6ページ
- 糖原病Ⅱ型 (ポンペ病) は大きく3つに分かれます 7ページ
- 糖原病Ⅱ型 (ポンペ病) の主な症状 8ページ
- 糖原病Ⅱ型 (ポンペ病) の診断と検査について 9～10ページ
- 糖原病Ⅱ型 (ポンペ病) の治療について 11～12ページ
- 糖原病Ⅱ型 (ポンペ病) は遺伝子の異常による病気です 13ページ



はじめに

糖原病Ⅱ型（ポンペ病）は、4万人に1人の割合で存在するといわれている^{せんてんたいしやいじょうしょう}先天代謝異常症（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ることもあります。この病気の人はとても少なく、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。

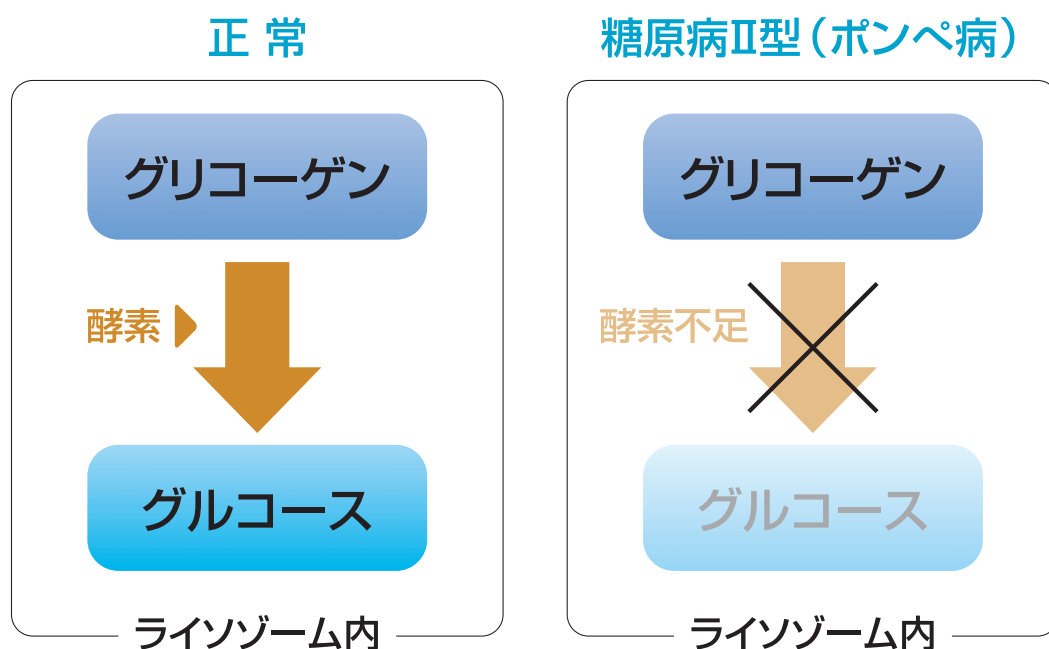
まずは、糖原病Ⅱ型（ポンペ病）について知り、あなた自身と周囲の方の健康に役立てていただければ幸いです。



糖原病Ⅱ型（ポンペ病）は 早期診断・早期治療が必要です

糖原病Ⅱ型（ポンペ病）は、グリコーゲンを分解する酵素の1つ、^{アルファ}酸性 α -グルコシダーゼが生まれつき全く出ないか、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。

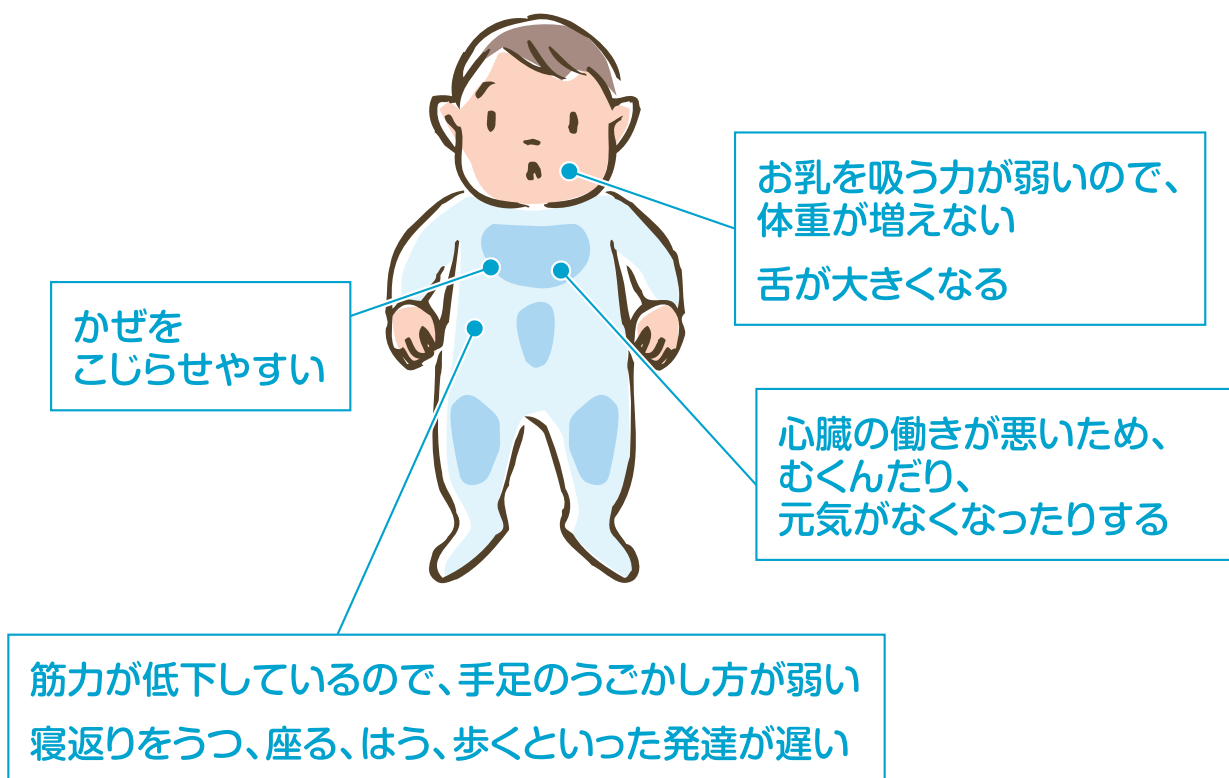
糖原病Ⅱ型（ポンペ病）はだんだんと進む病気です。うたがわしい症状が見られる場合は、早期診断・早期治療が必要です。



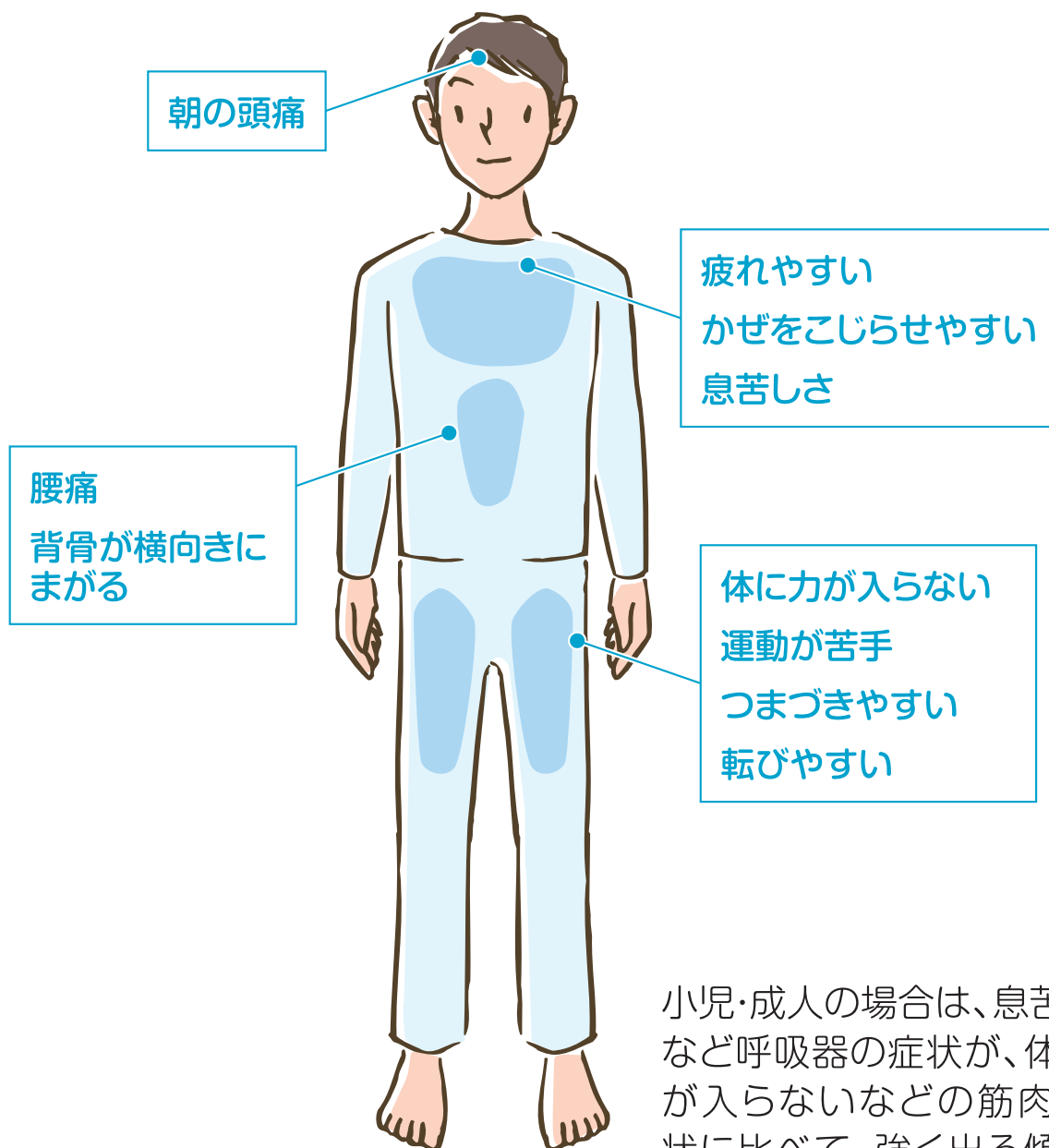
身体のさまざまなところに、 症状が現れます

糖原病Ⅱ型（ポンペ病）は、さまざまなところに症状が現れます。

乳児の場合

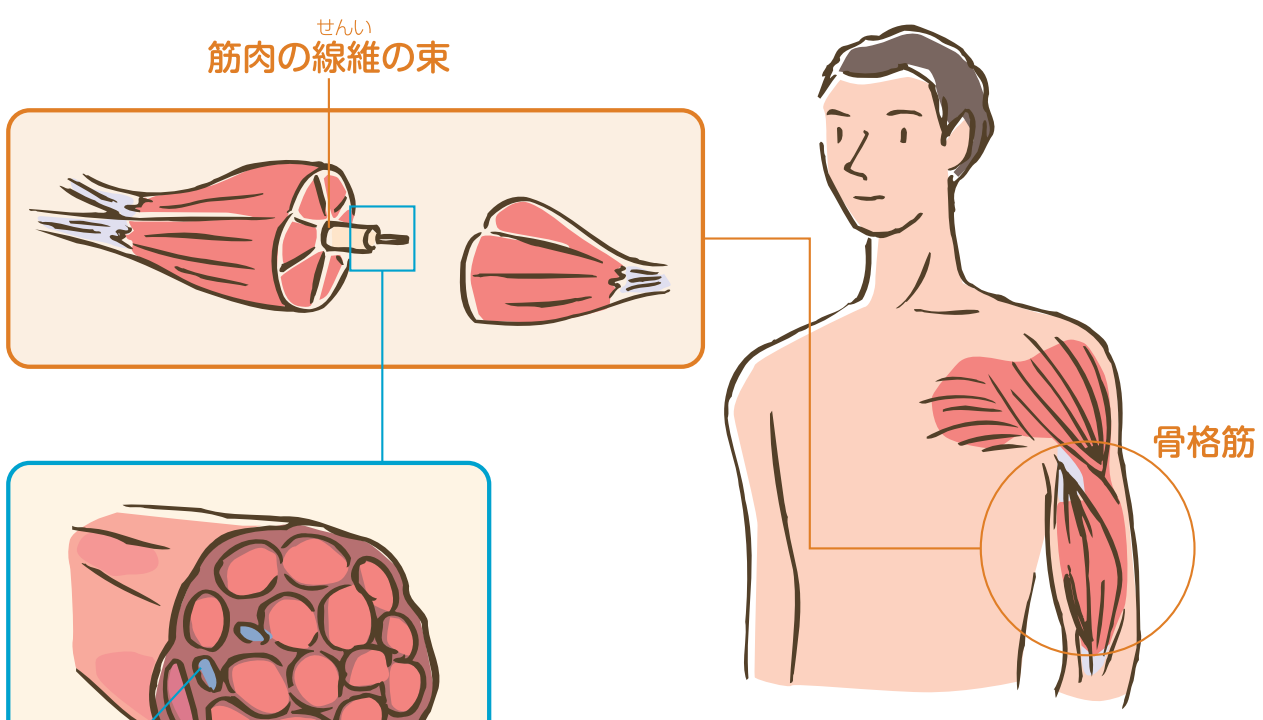


小児・成人の場合



小児・成人の場合は、息苦しさなど呼吸器の症状が、体に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。

たとえば、糖原病Ⅱ型（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。



糖原病Ⅱ型（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 | 糖原病Ⅱ型（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。

糖原病Ⅱ型（ポンペ病）は大きく3つに分かれます

糖原病Ⅱ型（ポンペ病）は大きく分類すると、乳児型と小児型および成人型の3種類に分けられます。からだの中にある酸性 α -グルコシダーゼの量が異なるため、発症時の年齢、病気の進む速さが同じになりません。

乳児型

（生後数ヵ月以内の発症）

病気の進みが速く、
治療を行わないと
1歳までに亡くなる
場合が多い

小児型

（生後6～12ヵ月以後の発症）

病気の進みが乳児型より
比較的ゆっくりで、2歳以降では
心臓が悪くなることは少ないが、
筋肉や呼吸の働きが悪くなる

成人型

（成人以降の発症）

病気の進みが乳児・小児型より
比較的ゆっくりで、心臓が
悪くなることはほとんどないが、
筋肉や呼吸の働きが悪くなる

糖原病Ⅱ型（ポンペ病）の 主な症状

糖原病Ⅱ型（ポンペ病）の主な症状を示します。

乳児型の場合

筋肉	<ul style="list-style-type: none">■ 筋力が低下しているため、手足のうごかし方が弱い■ お乳を吸う力が弱いので、体重が増えない■ 寝返りをうつ、座る、はう、歩くといった発達が遅い
肺	<ul style="list-style-type: none">■ 誤えん性（あやまって食べ物が肺に入ってしまう）の肺炎■ かぜをこじらせやすい
消化器官	<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

小児・成人型の場合

筋肉	<ul style="list-style-type: none">■ 体に力が入らない■ 背骨が横向きにまがる■ 腰が痛い
肺	<ul style="list-style-type: none">■ 疲れやすい■ 睡眠中の換気不全（うまく呼吸ができていない）■ かぜをこじらせやすい■ 息切れ、息苦しさがある
その他	<ul style="list-style-type: none">■ 朝起きるとボーッとする、頭が痛い、また日中に眠くなる（寝ている間にうまく呼吸ができていないことが原因）■ 運動が苦手

糖原病Ⅱ型（ポンペ病）の診断と検査について

糖原病Ⅱ型（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、糖原病Ⅱ型（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。

糖原病Ⅱ型 (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

せきすいせいきんいしゆくしょう

- 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

しんきんえん

- 心筋炎

せんてんせいきん

- 先天性筋ジストロフィー

- その他の糖原病

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

じゅうしょうきんむりよくしょう

- 重症筋無力症

たはつせいきんえん

- 多発(性)筋炎

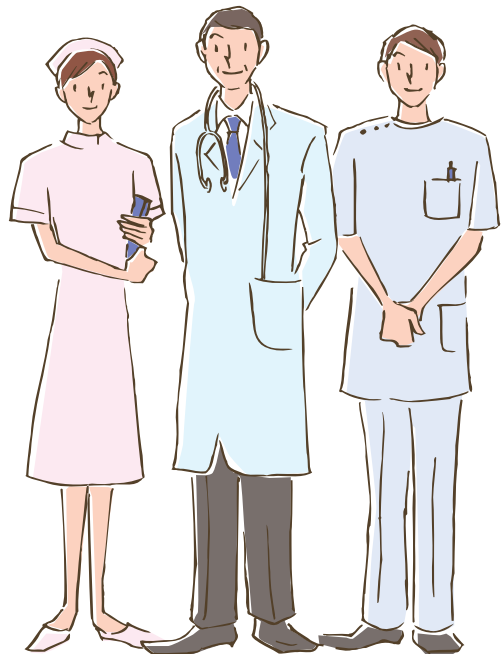
- その他の糖原病

など



糖原病Ⅱ型 (ポンペ病) の治療について

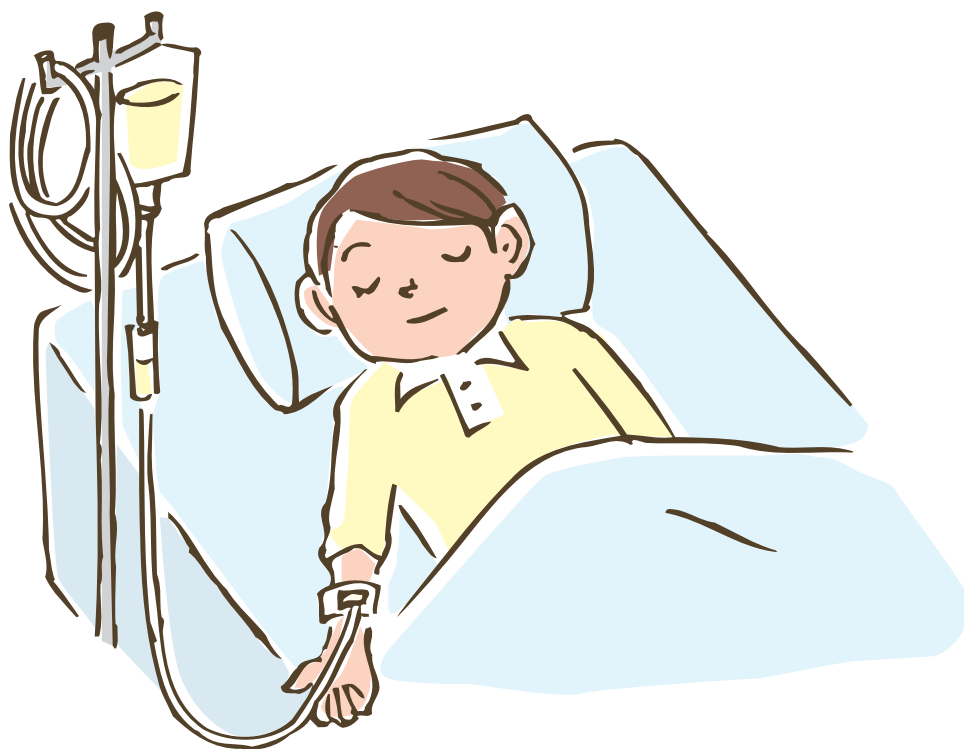
現在、糖原病Ⅱ型 (ポンペ病) には治療薬があります。治療薬を用いた^{こうそほじゅう}酵素補充^{りょうほう}療法 (P.12参照) とともに、症状を管理し、合併症をおさえるために必要な、さまざまな治療が行われます。不安や疑問に思うことは、主治医の先生、または看護師や薬剤師などの医療スタッフに相談をしてください。



こうそほじゅうりょうほう

● 酵素補充療法

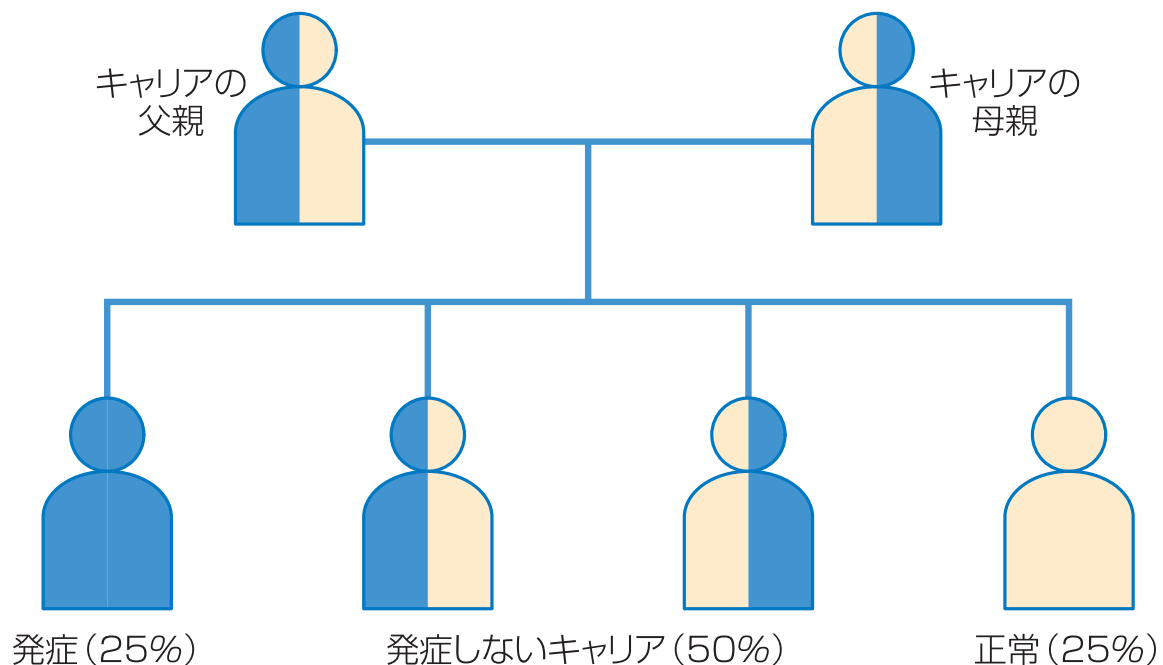
酵素補充療法とは、体の中に足りない酵素を、定期的に点滴などで体内に補充する療法で、病気の原因そのものを解決しようとする治療法です。糖原病Ⅱ型（ポンペ病）の原因は、体の中で酸性 α -グルコシダーゼと呼ばれる酵素が作られないことで、この酵素の補充を目的とした治療薬が用いられます。



糖原病Ⅱ型（ポンペ病）は 遺伝子の異常による病気です

糖原病Ⅱ型（ポンペ病）は、遺伝子の異常による病気です。

たとえば、母親・父親ともにキャリア（正常な遺伝子と病気の遺伝子を1つずつ持ち、病気にならない人）の場合、50%の確率でキャリアのお子さんが生まれますが、病気ではありません。また、両親から病気の遺伝子を受けつuitだ場合は、糖原病Ⅱ型（ポンペ病）の患者になります。その確率は25%です。



■ 正常な遺伝子

■ 病気の遺伝子

糖原病Ⅱ型 (ポンペ病) をご存知ですか？

病 院 名

SANOFI GENZYME 

サノフィ株式会社

2018年6月作成
GZJP.MYOZ.18.06.0251