

ムコ多糖症 IVA 型患者さんとそのご家族の方へ

ムコ多糖症 について知ろう

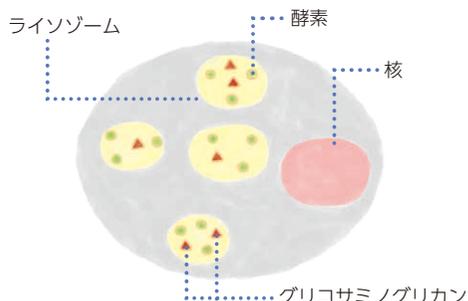


ムコ多糖症とは

ライソゾーム病と呼ばれる病気のひとつで、体内のライソゾームでおこなわれる代謝に生まれつき異常がある(先天代謝異常^{せんてんたいしゃいじょう})疾患です。

体内の細胞の中には、核などのたくさんの器官があります。そのうちのひとつがライソゾームです。

ライソゾームには、体に不要なものを酵素で分解する「ごみ処理工場」のような役割があります。



ライソゾーム

細胞の中にある器官のひとつで、体から不要になったものを分解するための場所です。

酵素

細胞の中でつくられ、体内で起こるさまざまなはたらき(代謝や成長など)を助ける物質のことです。

グリコサミノグリカン

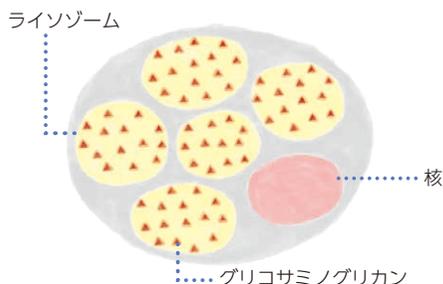
体内に存在する物質のひとつです。正常な量よりも多く細胞内に蓄積されてしまうと、さまざまな悪影響を及ぼします。

● ムコ多糖症を発症するしくみ

ムコ多糖症患者さんでは、体内のムコ多糖(グリコサミノグリカン)を分解する酵素が生まれつきない(または少ない)ために、さまざまな症状を引き起こします。

体内で不要になったグリコサミノグリカンを分解する酵素がない(または少ない)と、グリコサミノグリカンがライソゾームの中にたまってしまいます。

そうなると、細胞が正常に働きにくくなり、さまざまな症状を引き起こします。



● ムコ多糖症の種類

グリコサミノグリカンを分解する酵素には、さまざまな種類があります。ムコ多糖症は、どの種類の酵素がない(または少ない)かによって、7つのタイプ(病型)に分けられています。

7つの病型のうち、III型はA型、B型、C型、D型に、IV型はA型とB型に分けられます。IV型については発症のほとんどがA型であり、日本では約60万人に1人がムコ多糖症IVA型を発症していると報告されています*。

*折居忠夫総監修：ムコ多糖症 UPDATE, ムコ多糖症(まとめ)：2011

表 ムコ多糖症の病型一覧

	病型/病名	欠損酵素	蓄積物質
I型	IH ハーラー症候群	α -L-イズロニダーゼ	デルマタン硫酸 ヘパラン硫酸
	IH/IS ハーラー/シャイエ症候群		
	IS シャイエ症候群		
II型	ハンター症候群(重症型)	イズロン酸 2-スルファターゼ	デルマタン硫酸 ヘパラン硫酸
	ハンター症候群(中間型)		
	ハンター症候群(軽症型)		
III型	サンフィリップ症候群A型	ヘパラン N-スルファターゼ	ヘパラン硫酸
	サンフィリップ症候群B型	α -N-アセチルグルコサミニダーゼ	
	サンフィリップ症候群C型	アセチル CoA: α -グルコサミニド N-アセチルトランスフェラーゼ	
	サンフィリップ症候群D型	N-アセチルグルコサミン 6-スルファ ターゼ	
IV型	モルキオ症候群A型	N-アセチルガラクトサミン 6-硫酸ス ルファターゼ	ケラタン硫酸 コンドロイチン硫酸
	モルキオ症候群B型	β -ガラクトシダーゼ	ケラタン硫酸
VI型	マロトー・ラミー症候群	N-アセチルガラクトサミン 4-スルファ ターゼ(アリルスルファターゼ B)	デルマタン硫酸 コンドロイチン硫酸
VII型	スライ症候群	β -グルクロニダーゼ	デルマタン硫酸 ヘパラン硫酸 コンドロイチン硫酸
IX型	ナトビッツ症候群	ヒアルロニダーゼ	ヒアルロン酸

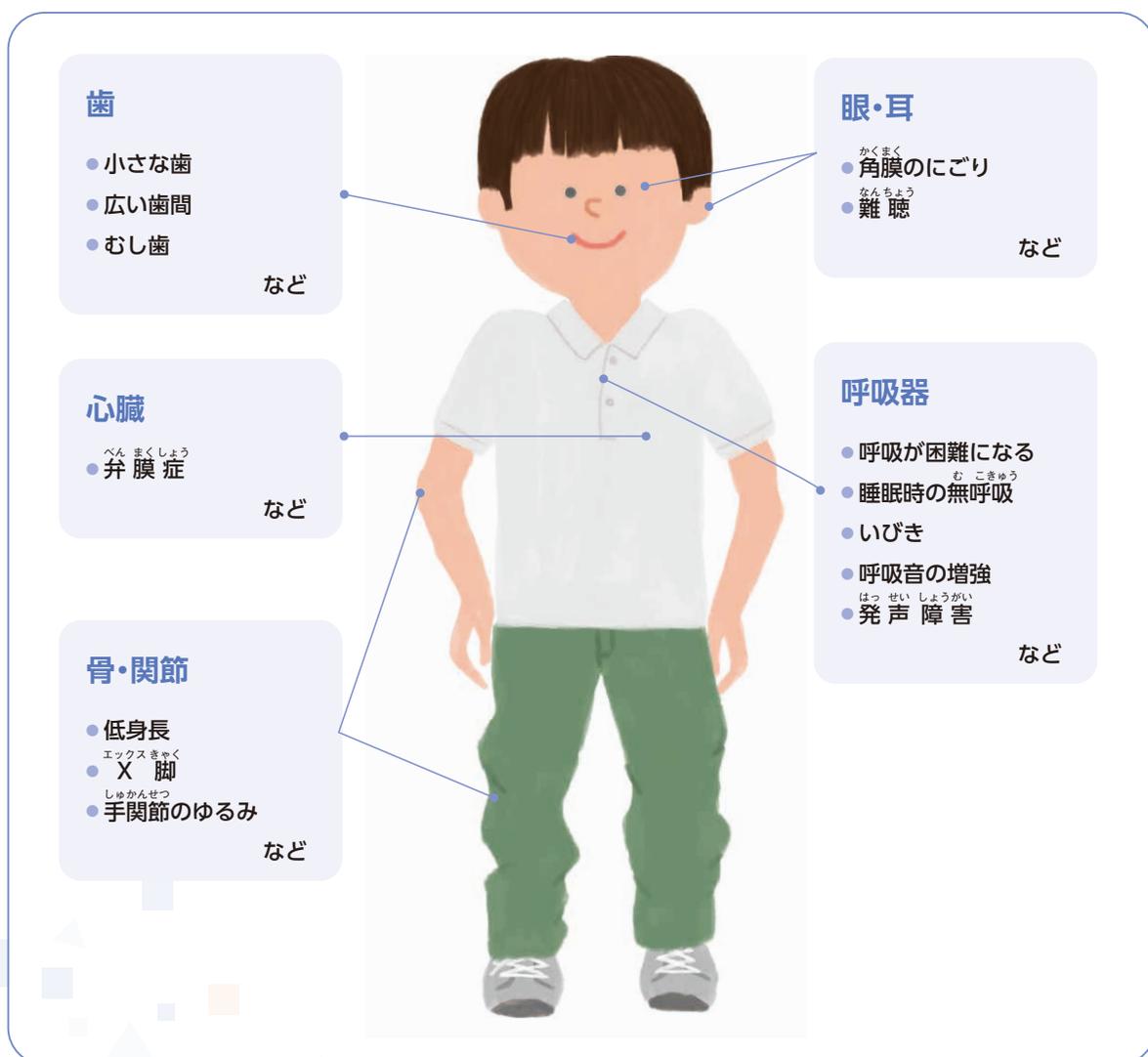
ムコ多糖症IVA型の症状について

ムコ多糖症は、全身にさまざまな症状がみられる疾患です。

ムコ多糖症IVA型で特徴的なのはおもに骨格の症状ですが、ほかにも心臓や肺、耳、眼、歯などの症状・合併症もみられることがあります(▶4~5ページ参照)。

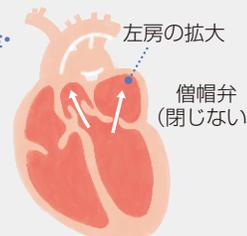
また、症状や進行の程度はひとりひとり違います。

● ムコ多糖症 IVA 型でみられる症状



● ムコ多糖症 IVA 型でみられる合併症

心臓の合併症(心合併症)、筋肉や骨の合併症(筋骨格系合併症)、肺などの呼吸器の合併症(呼吸器系合併症)があらわれることがあります。

<p>心合併症</p> <ul style="list-style-type: none"> 弁の肥厚や逆流 心筋肥大 など 	<p>正常</p>  <p>大動脈弁 (開く) 僧帽弁 (閉じる)</p>	<p>弁の逆流 (僧帽弁閉鎖不全・ そうぼうべん へいさふぜん)</p>  <p>左房の拡大 僧帽弁 (閉じない)</p>
<p>筋骨格系合併症</p> <ul style="list-style-type: none"> 骨異形成症 脊髄異常 など 	<p>正常</p> 	<p>骨異形成 (脊柱後弯症・ せきちゅう こうわんしょう)</p> 
<p>呼吸器系合併症</p> <ul style="list-style-type: none"> 気道疾患 扁桃腺肥大 など 	<p>持続陽圧呼吸 (じぞくようあつこきゅう) (CPAP) 療法のようす</p>	

● ムコ多糖症 IVA 型の症状があらわれる時期

ムコ多糖症 IVA 型の子どもは、ある時期まではほかの子どもと同じように成長します。しかし、グリコサミノグリカンの蓄積が進むにつれて身体的な発達に遅れが生じはじめ、やがて止まってしまう。なお、知能は正常に発達します。

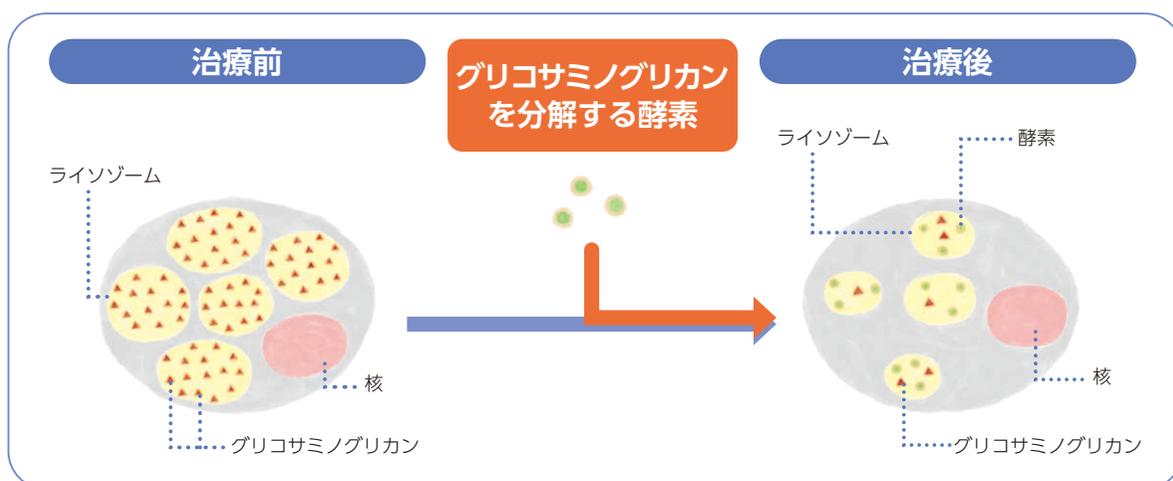
出生時には症状があらわれることは少ないですが、2～3歳ごろからグリコサミノグリカンの蓄積が進み、明らかな症状が出てくるようになります。

ムコ多糖症の治療法について

酵素補充療法や造血幹細胞移植、症状を抑える方法(対症療法)があります。治療中もしくは治療後にいつもと違うようすがあらわれた場合は、必ず医師または看護師に相談してください。

● 酵素補充療法

足りない酵素を定期的に体外から補うことで、ライソゾーム内にたまったグリコサミノグリカンを分解する方法です。



補充した酵素は次第に活性がなくなっていくため、定期的に酵素を補充することが重要となります。酵素補充療法では、頭痛や発熱、悪寒、悪心・嘔吐、腹痛などの副作用があらわれることがあります。

ムコ多糖症 IVA 型では、2021 年から在宅で酵素補充療法をおこなうこと(在宅注射)が可能となりました。詳しくは医師または看護師にお尋ねください。

● 造血幹細胞移植

造血幹細胞と呼ばれる細胞を体内に移植する方法です。骨髄移植こつずいと臍帯血移植さいたいけつの2種類があります。移植した造血幹細胞からつくられる酵素がライソゾーム内にたまったグリコサミノグリカンを分解します。

治療効果は長期間持続するため、酵素補充療法せいちゃくふぜんのような定期的かつ頻回の治療を回避できるという利点があるものの、生着不全せいしやくふぜんや移植片対宿主病いしょくへんたいしゅくしゅびょう(GVHD)などの重篤な副作用が起こる場合があります。また、治療が適用されるかどうかは、ムコ多糖症の病型によって異なります。詳しくは医師にご相談ください。

● 症状を抑える方法(対症療法)

あらわれた症状を抑えるための治療方法です。痛みや苦しみをやわらげるための「緩和ケア」や、よりよい日常生活を送るための「リハビリテーション」に加えて、個々の症状に対する治療がおこなわれます。

ムコ多糖症の治療を早くから始める・継続することで、病気の進行を遅くしたりすることが期待できます。また、公的な医療制度を活用することで治療を継続しやすくなります(▶8~11ページ参照)。

治療を継続するために ① 社会保障制度

● 指定難病医療費助成制度

国が定める「指定難病」に認定され、病状の程度が一定程度以上と診断された患者さんの医療費負担を軽減する助成制度です。ムコ多糖症IVA型は「ライソゾーム病」として「指定難病」に認定されています。医療費が自己負担上限額(世帯所得によって異なります)を超えたとき、超えた分の医療費が公費で負担されます。

指定難病医療費助成制度における自己負担上限額(月額)

階層区分	階層区分の基準 () 内の数字は、夫婦 2 人世帯の場合における年収の目安		自己負担上限額(患者負担割合: 2割、外来+入院)		
			一般	高額かつ長期*	人工呼吸器等装着者
生活保護	—————		0	0	0
低所得 I	市町村民税 非課税 (世帯)	本人年収 ～ 80 万円	2,500 円	2,500 円	1,000 円
低所得 II		本人年収 80 万円超～	5,000 円	5,000 円	
一般所得 I	市町村民税 課税以上 7.1 万円未満 (約 160 万円～約 370 万円)		10,000 円	5,000 円	
一般所得 II	市町村民税 7.1 万円以上 25.1 万円未満 (約 370 万円～約 810 万円)		20,000 円	10,000 円	
上位所得	市町村民税 25.1 万円以上 (約 810 万円～)		30,000 円	20,000 円	
入院時の食費			全額自己負担		

難病情報センター ホームページより一部改変(2021年11月現在)

* 月ごとの医療費総額が5万円を超える月が年間6回以上ある患者さん(例えば、医療保険の2割負担の場合、医療費の自己負担が1万円を超える月が年間6回以上ある場合)が該当する。

- 指定難病医療費助成制度を受けるには、「**特定医療費受給者証**」が必要です。難病指定医による診断を受け、所定の申請手続きをおこない(▶10ページ参照)、指定難病患者に認定されると交付されます。
- **特定医療費受給者証**の有効期限は1年間(申請から1年以内で都道府県が定める期間)で、継続する場合には1年ごとに更新の手続きが必要となります。

● 小児慢性特定疾病医療費助成制度

国が定める「小児慢性特定疾病」に認定された患者さん(18歳未満)の医療費負担を軽減する助成制度です。ムコ多糖症 IVA型は「ライソゾーム病」として「小児慢性特定疾病」に認定されています。医療費が自己負担上限額(世帯所得によって異なります)を超えたとき、超えた分の医療費が公費で負担されます。

小児慢性特定疾病医療費助成制度における自己負担上限額(月額)

階層区分	年収の目安 (夫婦2人子1人世帯)		自己負担上限額(患者負担割合:2割、外来+入院)		
			一般	重症*	人工呼吸器等 装着者
I	生活保護等		0		
II	市町村民税 非課税	低所得 I (~約80万円)	1,250 円		500 円
III		低所得 II (~約200万円)	2,500 円		
IV	一般所得 I (市区町村民税7.1万円未満、~約430万円)		5,000 円	2,500 円	
V	一般所得 II (市区町村民税 25.1 万円未満、~約 850 万円)		10,000 円	5,000 円	
VI	上位所得 (市区町村民税 25.1 万円~、約 850 万円~)		15,000 円	10,000 円	
入院時の食費			1/2 自己負担		

小児慢性特定疾病情報センター ホームページより一部改変(2021年11月現在)

*以下の①または②のいずれかを満たしている児童(18歳未満)の患者さん

① 医療が高額かつ長期的に継続される患者さん

: 月ごとの医療費総額が5万円を超える月が年間6回以上ある患者さん(例えば、医療保険の2割負担の場合、医療費の自己負担が1万円を超える月が年間6回以上ある場合)が該当する。

② 療養にかかる負担が特に重い(厚生労働省が定めた重症患者の基準に適合する)患者さん

- 小児慢性特定疾病医療費助成制度を受けるには、「**小児慢性特定疾病医療受給者証**」が必要です。難病指定医による診断を受け、所定の申請手続きをおこない(▶10ページ参照)、小児慢性特定疾病患者に認定されると交付されます。
- 原則、18歳未満の児童等が対象となる制度ですが、18歳到達時点で対象になっている、かつ18歳到達後も引き続き治療が必要と認められた場合は、20歳まで対象となります。

治療を継続するために ①

社会保障制度(続き)

● 医療費助成制度申請の流れ

(指定難病医療費助成制度 / 小児慢性特定疾病医療費助成制度)

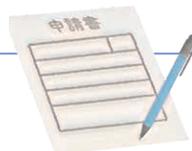
① 難病指定医*を受診し、診断書の交付を受ける

* 都道府県・指定都市から指定を受けた医師に限り、特定医療費助成申請に必要な診断書を作成することができます。



② お住まいの都道府県・指定都市の窓口に申請

● 必要な書類をそろえてお住まいの地域の保健所などに提出します。



③ 都道府県・指定都市による審査

- 都道府県・指定都市の指定難病審査会 / 小児慢性特定疾病審査会で審査がおこなわれます。
- 審査は2～3ヵ月ほどかかります。



④ 医療受給者証の交付

- 医療受給者証が交付された場合、②の申請した日から④の交付を受けた日までにかかった医療費についても助成を受けることができます。
- 指定医療機関(病院)を受診する際は、必ず医療受給者証を窓口にご提示ください。



上記は申請から交付までの基本的な流れを示したものです。
申請手続きの詳細は都道府県や指定都市によって異なります。
詳しくはお住まいの都道府県・指定都市の窓口(保健所など)にお問い合わせください。

● そのほかの医療費に関する制度

医療費控除

1年間に支払った医療費(世帯全体の合算)が一定額を超えた場合に、確定申告で税金の一部を還付してもらうことができます。

- お問い合わせ先:
国税庁ホームページまたは税務署

高額療養費制度

医療機関や薬局の窓口で支払った額*が1ヵ月(歴月:1日から末日まで)の上限額を超えた場合に、その超えた金額を支給する制度です。

*入院時の食費負担や差額ベッド代等は含みません。

- お問い合わせ先:
加入している健康保険の窓口

乳幼児医療費助成制度

健康保険に加入している乳幼児の入・通院(外来)に要する患者さんの自己負担金について助成する制度です。対象年齢や費用負担は各都道府県および市区町村によって異なります。

- お問い合わせ先:
お住まいの市区町村の担当窓口

障害を支援するための制度

小児慢性特定疾病の児童などを対象とした「日常生活用具給付等事業」や指定難病の医療受給者証を持っている方などを対象とした「障害者総合支援制度」など、障害者手帳を持っている方以外にも指定難病の患者さんが必要に応じて用具の購入費の助成や福祉サービスを受けられる制度があります。

- お問い合わせ先:お住まいの都道府県や市区町村の担当窓口

社会保障制度について、具体的な申請方法や支援の内容などを知りたい方は、各制度の窓口や病院の相談室にご相談ください。

治療を継続するために ② 病気との向き合い方

治療を継続するためには、病気の進み具合を定期的に観察することも必要です。

ムコ多糖症では、さまざまな症状や合併症が起こることがあります。日常生活の中で気になることや困っていることがありましたら、医師や看護師に相談することをおすすめします。

また、治療には副作用があらわれることがありますので、治療中あるいは治療を受けた後に体調や気分の変化を感じたら、必ず医師や看護師にお伝えください。

よりよい生活を送っていくためにも、病院に定期的に通院して、ムコ多糖症の治療を継続していきましょう。



治療を継続するために ③ 日記帳

日常生活の中で気になることや困っていることはありませんか。小さいことでもいいので、医師や看護師に相談してみましょう。

記入例

①こちらに記載した月を記入します。

②もし病院に行く予定日もしくは行った日があったら、記載します。

1 月	
病院に行く日	8日、21日
気になったこと： 体調のこと	・息苦しさを感ずる、背中に痛みを感ずる ・〇〇をすることができるようになった など
気になったこと： 気分のこと	・いびきがうるさいと言われた ・最近気分がすぐれない など
その他、 伝えたいことなど	・インフルエンザの予防接種は受けても大丈夫ですか ・風邪気味のときに市販薬は飲んでもいいですか ・〇〇というサプリを薦められたのですが飲んでも大丈夫ですか ・遠足に行っても大丈夫ですか(小児の方) など

③もし気になったこと(体調・気分のこと)や伝えたいことなどがあつたら、記載します。

月

病院に行く日

気になったこと：
体調のこと

気になったこと：
気分のこと

その他、
伝えたいことなど

月

病院に行く日

気になったこと：
体調のこと

気になったこと：
気分のこと

その他、
伝えたいことなど

月

病院に行く日

気になったこと：
体調のこと

気になったこと：
気分のこと

その他、
伝えたいことなど

月

病院に行く日

気になったこと：
体調のこと

気になったこと：
気分のこと

その他、
伝えたいことなど

患者さん向けに ムコ多糖症に関する情報を提供しています



ムコ多糖症について
知ろう

<https://mps.shikkan.net/>



B:OMARIN®

BioMarin Pharmaceutical Japan 株式会社

施設名

あなたの氏名