

～ポンペ病 Q&A～



ポンペ病とはどのような病気ですか？

ポンペ病は、ライソゾーム病のひとつです。ライソゾームは、細胞にある小器官の一つで細胞内で老廃物を分解する働きをしています。ライソゾーム病は、ライソゾーム内の老廃物を分解する酵素のひとつが生まれつき欠けているために、分解されるはずの物質が細胞内に蓄積してしまう先天代謝異常症です。

ポンペ病は、ライソゾームで働く酵素のひとつである酸性 α -グルコシダーゼという酵素が生まれつき存在しないかあるいは少ないために、グリコーゲンが分解されずに細胞内に蓄積していきます。グリコーゲンが蓄積していった細胞は少しずつ壊れていきます。ポンペ病では、傷害されていく部位は主に骨格筋および心筋です。したがって徐々に心臓や呼吸が障害されていきます。発症時期により乳児型、小児型、成人型に分類され、乳児型は生まれてから数カ月以内に筋力低下をきたし、進行性の呼吸不全、心不全により、早期に死に至る重篤な疾患です。小児型は、幼児期以降に運動発達の遅れ、呼吸不全が出現し、通常20歳前に死に至ります。成人型は年齢とともに少しずつ運動障害や呼吸不全が進行していきます。ただし、この病気の発生頻度は数万人に一人ですので、ほとんどのお子さんはこの病気になる可能性は低いと考えられます。



治療法はあるのですか？

ポンペ病は、これまで治療は不可能でしたが、最近になり欠けている酵素を外部から補充する酵素補充療法が実用化され、治療することが可能となりました。具体的には酵素製剤を2週間に1回、点滴より静脈注射を行います。酵素補充療法によりほとんどの乳児期発症のポンペ病の患者さんの命が助かるようになりました。



ポンペ病の新生児スクリーニングは何のためにするのですか？

ポンペ病は、新生児期に発症した場合、ミルク飲みが悪い、運動の発達が遅れている、呼吸が苦しそう、などといった症状で始まります。これらの症状はその他の新生児の病気と共通であり、これらの症状だけでポンペ病と診断することは困難です。そのためスクリーニング検査により、希望する患者さんを検査することで、もれなく病気を発見することが可能となります。



ポンペ病の新生児スクリーニングはどのように行うのですか？

現在、すべての新生児に行われている先天代謝異常等の検査は、赤ちゃんが生後5-7日頃にかかとかから少量の血液をろ紙に吸わせて採取したものをを用いて行います。ポンペ病の新生児スクリーニングも、このろ紙で採った血液で行うことができますので、この検査のために新たに採血をする必要はありません。



なぜ、生まれてすぐに診断する必要があるのですか？

ポンペ病の唯一の治療法である酵素補充療法は、できるだけ早い時期に始めることで十分な治療効果が得られることが分かっています。したがって、できるだけ早くに病気を発見して早く治療を始めるために、生まれてすぐに検査で診断する必要があります。



もし、この検査を受けない場合、受けた場合とどのような違いがあるのでしょうか？

検査を受けた場合は、症状が出る前にポンペ病と診断することができますので、ただちに治療が可能となります。検査を受けない場合は、もしポンペ病だったときに診断がつく時期が遅れて治療開始も遅れる可能性があります。



検査には費用がかかりますか？

この検査の保護者の費用負担は8000円となります。



検査法は信頼できるのですか。ポンペ病が見逃される可能性はありませんか？

ポンペ病の診断のために、ろ紙に染みた血液中の酸性 α -グルコシダーゼを人工蛍光色素を用いた酵素活性測定法あるいはタンデムマス質量分析法で測定します。人工蛍光色素を用いる方法はすでにいろいろな酵素活性法として使われています。タンデム質量分析法は、微量物質を高感度に測定可能な方法で、一部の医療機関で他の先天代謝異常症の診断に用いられています。これらのどちらかあるいは両方を使って測定をします。スクリーニング検査で酵素活性値が低い結果が出た場合、お子様から採血をしてリンパ球を取り出し、あらためて酵素活性を測定して結果を確認します。



ポンペ病と診断されたらどうすればよいのでしょうか？

スクリーニングの結果、ポンペ病が疑われる場合は、国立成育医療研究センターライソゾーム病センターの受診が可能です。本センターでライソゾーム病の専門医が、赤ちゃんの心臓や呼吸の機能を調べます。必要があれば本センターで酵素補充療法を行います。



ポンペ病の遺伝について知りたいのですが？

ポンペ病は遺伝性の先天代謝異常症です。したがって赤ちゃんがポンペ病と診断された場合、家族や次のお子さんがポンペ病を発症する可能性があります。詳しいことは、ライソゾーム病センターの専門医による遺伝カウンセリングでご説明します。

お問い合わせ先：独立行政法人国立成育医療研究センターライソゾーム病センター
小須賀基通、奥山虎之

住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵2-10-1

TEL.03-3416-0181 (内線7545) FAX 03-3417-2238

