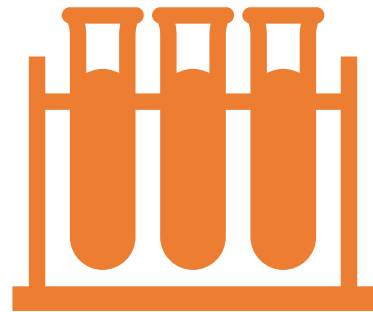




酵素補充療法について

ポンペ病と診断された患者として、自分の受ける治療についてできる限り多くのことを知りたいと思うはずで、何年にもわたる科学研究と開発の結果です。世界中の多くの医療専門家、科学者そして患者さん(臨床試験への参加を通して)がこれら薬の開発に貢献してきました。このパンフレットでは、酵素補充療法とは何か、そしてそれが人間の体の中でどのような働きをするかについてご説明します。



Q: 酵素補充療法とは何ですか？

A: 酵素補充療法(ERT)は足りない酵素や失われた酵素を補充する治療方法です。

ポンペ病の場合、酸性αグルコシダーゼ(GAA)と呼ばれるライソゾーム酵素の1つが足りないか、失われています。その結果、細胞のライソゾームの中にグリコーゲンが蓄積されます。通常、この蓄積は心臓、呼吸器、骨格筋、平滑筋(血管、膀胱、消化管の筋肉)のような体内の筋組織に起こります。

ERTでは、遺伝子組換え型の酵素を使って、ポンペ病の患者に失われたGAA酵素を定期的に投与します。治療は(血流に直接注入する)静脈内投与により行われます。酵素が筋肉に到達し、細胞内に蓄積されると損傷を引き起こすグリコーゲンを分解します。

酵素補充療法は定期的な間隔(たとえば1ヵ月に2回)で行われる生涯にわたって受ける治療です。用量は患者の体重をもとに決定されます。

ERTはゴーシェ病、ファブリー病、MPS病(I、II、VI)のような他のライソゾーム貯蔵障害にも行うことが可能です。

Q: 酵素補充療法にはどのような作用がありますか？

A: 酵素補充療法によって失われている酵素が供給されます。患者に点滴すると、血流に乗り、血管バリアを通過して体の組織間隙と呼ばれる部分に入ります。

ERTの最終到達点はライソゾームと呼ばれる筋細胞の微細部分(いわゆる細胞内オルガネラ)です。ライソゾームにはグリコーゲンが蓄積されています。ERTがライソゾームに到達すると、失われている自然の酵素αグルコシダーゼの役割をします。つまり、蓄積されたグリコーゲンをグルコースに分解します。

酵素補充療法について

Q: 補充された酵素は何に使われますか？

A: ポンペ病の場合、体に α グルコシダーゼと呼ばれる酵素がありません。この酵素は通常グリコーゲン(炭水化物)をグルコースに分解します。この酵素がないと、グリコーゲンがある種の組織、特に心臓(乳児に多い)と筋組織(肺の下にある主要な呼吸筋肉である横隔膜、骨格筋など)に蓄積されます。グリコーゲンの蓄積が進むと、心臓肥大、呼吸困難、筋力の低下など、様々な症状を引き起こします。このために重い障害が起こり、死期を早めることもあります。酵素補充療法は、失われた酵素や足りない酵素を補充するものです。

Q: 酵素補充療法では、ポンペ病患者にどのように薬剤を投与しますか？

A: 酵素補充療法では、点滴(静脈ライン)または皮下埋め込みカテーテルと呼ばれる特別なアクセスを通じて、血流を介して薬剤が投与されます。ERTの処方と投与は、ポンペ病や同じ種類の遺伝性疾患の患者を管理した経験がある医師が監督します。通常、遺伝学医、小児科医または神経筋専門医が担当します。

Q: 新しい治療方法はどのように開発されますか？

A: 新しい治療法を開発する過程は、まず研究者が理論を検証する実験室の中で始まります。その後動物実験を行い、これに成功すれば臨床試験と呼ばれるヒトでの研究試験となります。これらの試験の目的は、治療の安全性と効果に関するデータを集めることです。実験的治療法のヒトへの使用が承認されるまでには、何年もの厳密かつ慎重な検証が必要です。詳しくは、「ポンペ病における医療の進歩」と題したPompe Connectionsのパンフレットをご覧ください。

本発行物は扱っている事柄に関する一般情報を提供することを目的として作成されています。International Pompe Association が医療などの専門サービスを提供していないという理解のもと、International Pompe Association による公共サービスとして本発行物が提供されています。医療は常に変化する科学です。診療においては人的ミスや変更が発生するため、このような複雑な資料の精確さを保証することは不可能です。本発行物の情報については別の情報源、特にかかりつけの医師に確認することが必要です。