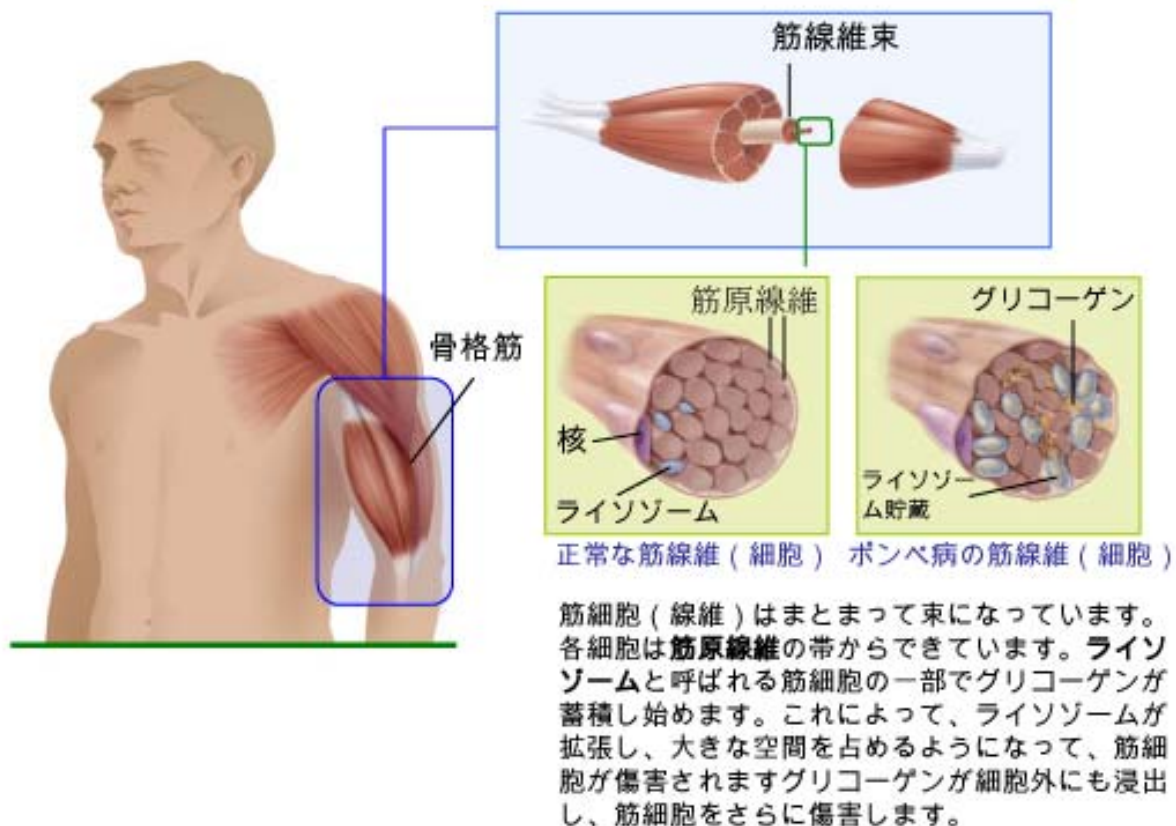




ポンペ病の徴候と症状

ポンペ病は進行性の希少疾患で、両親ともに欠陥遺伝子を持っている場合は、その子どもに遺伝的に受け継がれます。ポンペ病は筋力低下を引き起こしますが、この症状は時間がたつにつれて悪化し、呼吸障害をもたらすこともよくあります。ポンペ病患者は、酸性 α グルコシダーゼ、または酸性マルターゼと呼ばれる酵素を十分に持っていません。この酵素は筋細胞に貯蔵される糖の一形態であるグリコーゲンの分解に必要です。筋細胞中にグリコーゲンが過剰に蓄積されると、細胞が損傷を受け、筋肉が正常に機能できなくなります。この酵素はライソゾームと呼ばれる細胞の一部にみられるため、ポンペ病はしばしばライソゾーム貯蔵障害とも呼ばれています。さらにポンペ病は筋肉に影響を与えることから、神経筋疾患とも呼ばれます。ポンペ病の症状は乳幼児から成人までいつでも現れますが、患者は乳児発症型または遅発型ポンペ病のいずれかの診断を受ける傾向にあります。



ポンペ病の別名

酸性 α グルコシダーゼ欠損症、酸性マルターゼ欠損症 (AMD)、グリコーゲン貯蔵障害 (GSD) II型、糖原病II型、およびライソゾーム性 α グルコシダーゼ欠損症。世界のさまざまな地域では、ポンペが「ポンペイ」、「ポンプー」、「ポンピー」などと発音されることもあります。

Q 症状が最初に現れた年齢によってポンペ病の重症度はどのようになりますか？

A 一般的に、症状が現れる年齢が高いほど、ポンペ病の重症度は低くなります。ポンペ病は人によってさまざまです。症状が最初に現れる年齢、筋力低下の程度、および疾患がどのくらい速く進行するかには違いがあるのです。赤ちゃんがグリコーゲンを分解する酵素を持っていない場合、産まれて2、3カ月で症状を示します。このような乳児では、心肥大など臓器に重大な障害が現われ、1歳の誕生日まで生きることがめったにありません。遅発型ポンペ病の場合、進行は遅く、子どもも大人も症状がかなり軽度になることがあります。

Q 症状が最初に現れた年齢によってポンペ病の重症度はどのようになりますか？

A 乳児発症型ポンペ病は進行が急速で致命的であり、生後6カ月までに発症することが多くなります。筋力の極端な低下がもっとも顕著な症状です。ポンペ病の赤ちゃんは「ぐにゃぐにゃして」おり、頭をもたげることができません。同じ月齢の赤ちゃんのように、お座りしたり、寝返りをうったり、ハイハイもしないでしょう。筋力低下が急速に進行します。呼吸したり、吸いこんだり、飲みこんだりすることが非常に困難となります。心臓、肝臓、舌が肥大していきます。心筋は徐々に弱くなり、心不全や呼吸不全を起こします。精神面での発達には影響はないようです。

Q 遅発型ポンペ病の徴候や症状にはどのようなものがありますか？

A 遅発型ポンペ病は、月齢の高い赤ちゃんはもちろん、子どもや大人でも発症します。筋力が徐々に低下することや呼吸障害が主な症状です。

初期症状は足腰の弱りであることが多く、歩行時によろめいたり、よたよた歩きになったりします。筋肉痛になったり、頻繁に転んだりすることもあるでしょう。赤ちゃんは、ハイハイする、立つ、歩くなどの発達のポイントに到達できません。子どもでは背骨の彎曲（前弯症、後弯症、側弯症）が頻繁にみられ、これは大人になっても続きます。

ポンペ病は、人間が呼吸に用いるもっとも重要な筋肉のひとつである横隔膜に影響を及ぼします。横隔膜筋は肺と心臓のすぐ下にあり、腹部と胸部を分けています。横隔膜が弱くなるにつれ、呼吸がしにくく、特に睡眠中の呼吸が困難となります。その結果、早朝性頭痛や日中の眠気が生じます。ポンペ病の子どもは、身体活動を行なう際に同年代の子どもに遅れずについていくことが難しくなります。成人では疲れやすく、運動したり階段を上ったりすると息切れすることがあります。腰痛になる人もいます。心臓や肝臓の肥大は乳児発症型ポンペ病の古典的症状ですが、これは遅発型ポンペ病ではめったにみられません。症状の進行速度はそれぞれ違っており、なかには他の患者よりも症状が軽度の人もいることを心に留めておくことが重要です。

Q 正しい診断がおりにるまでに時間がかかることがあるのはなぜですか？

A ポンペ病は、4万人に1人という確率で発症するまれな病気です。乳児発症型のポンペ病では、症状が独特であることから特異的診断が下せるため、ポンペ病だと認識することは比較的容易です。しかし、年齢の高い子どもや大人の場合は、診断を下すのが非常に難しくなります。症状がゆつくりと悪化していくため見逃すこともあります。同じような症状を示す他の神経筋の病気と混同されることもあります。例えば、ポンペ病の赤ちゃんがヴェルドニツヒ-ホフマン病と診断されることもありますし、子どもや大人では多発性筋炎または肢帯筋ジストロフィーの診断を受けることもあります。医療従事者がポンペ病の徴候や症状への認識を深めることにより診断の遅れを防ぐことが容易になると思われます。

Q ポンペ病にかかると、健康上どのような問題が発生しますか？

A ポンペ病に伴って生じる進行性の筋力低下と呼吸障害により、呼吸器系の感染症、睡眠時無呼吸（睡眠中に呼吸が止まる）、嚥下困難、ならびに脊柱側弯症（背骨の弯曲）、拘縮（筋緊張）、腰痛のリスクが増大します。ポンペ病によって生じる健康上の問題についてのさらに詳しい情報は、パンフレット『健康上の共通の懸念』をご覧ください。

Q ポンペ病の治療法はありますか？

A ポンペ病を治癒させる方法は現在ありませんが、効果的な治療法がまもなく利用できるようになるという希望はあります。酵素補充療法が臨床試験で有望な結果を示しています。研究者は、症状の進行を遅らせたり、疾患そのものを治癒したりする他の方法についても研究しています。（このようなアプローチについてのさらに詳しい情報は、パンフレット『ポンペ病における医療の進歩』をご覧ください。）新しい治療法が利用できるようになるまでは、対症療法を用いてポンペ病の症状を抑えることができます。対症療法によって、患者は体が楽になり、できるかぎり通常の生活を送れるようになります。

さらに詳しい情報を得るには

このほかにポンペ病について疑問がある場合、以下にあげる情報源で答えを得ることができます。

- **International Pompe Association (IPA)**
は世界のポンペ病患者団体の連合です。あなたの国の連絡先を検索するには、IPAのホームページ www.worldpompe.org をご覧ください。
- **‘Understanding Pompe Disease’**
はポンペ病について適切な入門知識を提供する無料パンフレットです。これは、Pompe Community のホームページ www.pompe.com で入手できます。
- **‘The Physician’s Guide to Pompe Disease’** は米国希少疾患協会 National Organisation for Rare Disorders: (NORD) のホームページ www.rarediseases.org/programs/pompe_brochure.html で注文できます。

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。