

ゴーシェ病の 理解のために



監修／東京慈恵会医科大学 小児科学講座 主任教授 井田 博幸 先生

目次

はじめに 2ページ

ゴーシェ病はどんな病気ですか? 3ページ

どうしてゴーシェ病になるのですか? 4ページ

どんな症状がでるのでしょうか? 5ページ

ゴーシェ病には3つのタイプがあります 6ページ

診断について 7ページ

治療法について 8,9ページ

ゴーシェ病とともに歩むために 10ページ

はじめに

ゴーシェ病という病気を聞いたことがありますか？

多くの皆様は初めて耳にされた病名かもしれません。

ゴーシェ病は細胞の中の「ライソゾーム」にある酵素がなかったり、働きが弱かったりすることが原因で生じるライソゾーム病の一つです。1882年に、フランスのゴーシェ博士が初めてこの病気について報告したため、ゴーシェ病と呼ばれるようになりました。

この病気はとても患者さんが少ない病気です。

本冊子を通じて、患者さんやご家族の皆さんが、ゴーシェ病について理解を深め、病気や治療に向き合っていくための助けとなれば幸いです。

東京慈恵会医科大学 小児科学講座 主任教授 **井田 博幸**



ゴーシェ病は どんな病気ですか？



私たちは身体の細胞のなかで、生きていくために必要な成分やエネルギーを毎日つくり出しています。その一方で、不要になった物質は、細胞のなかのライソゾームで分解され、細胞の外に出ていきます。

ゴーシェ病は、ライソゾームの中で働く、「グルコセレブロシダーゼ」という酵素が生まれた時からなかったり、働きが弱かったりするために、「グルコシルセラミド」という物質が分解されずに内臓や骨にたまり、さまざまな症状を引き起こす病気です。

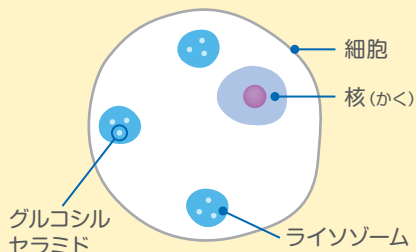
正常な細胞

グルコセレブロシダーゼが
働いている

グルコシルセラミド



分解されて細胞の外に
出ていくため、たまらない



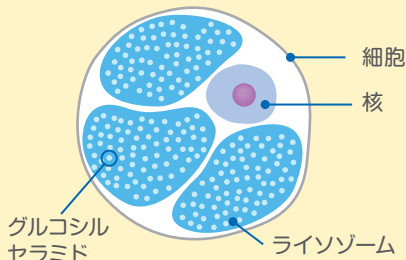
ゴーシェ病の 細胞

グルコセレブロシダーゼがない、
または働きが弱い

グルコシルセラミド



分解されず細胞の中に
たまっていく

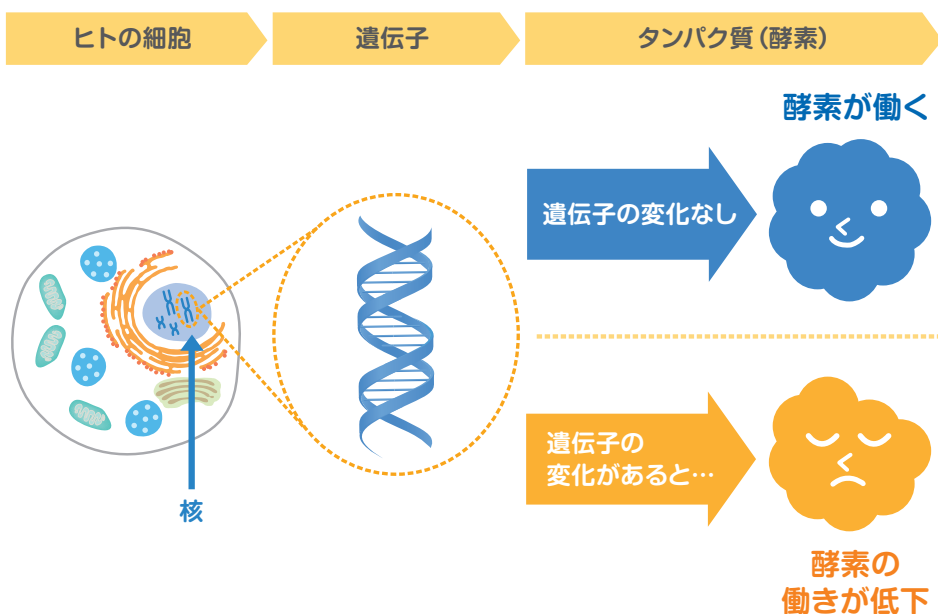


どうしてゴーシェ病になるのですか？



ゴーシェ病はグルコセレブロシダーゼという酵素をつくる**遺伝子の変化**によっておこる病気です。

この遺伝子に変化がない場合、酵素は働きますが、遺伝子に変化があると、**酵素がうまくつくれなかったり、できた酵素の働きが弱かったりして、結果的に細胞のなかでの酵素の働きが低下**します。



私たちは、体の設計図となる遺伝子を父親と母親から1本ずつ受け継いで、2本持っています。グルコセレブロシダーゼをつくる遺伝子も父親と母親から受け継ぐため、2本ありますが、その**両方に遺伝子の変化がある場合、ゴーシェ病になります。**

どんな症状が でるのでしょうか？



ゴーシェ病によってあらわれる症状には個人差があります。

グルコシルセラミドは**肝臓やひ臓、骨（骨髄）**にある細胞にたまりやすいです。肝臓やひ臓にある細胞にたまると、**肝臓やひ臓が腫れて大きくなったり、貧血**になったり、血小板が少なくなって**出血しやすい・血が止まりにくい**などの症状があらわれます。また、骨髄にある細胞にたまると、**骨折しやすい・骨の痛みが出る**などの症状があらわれます。その他に**てんかん**や**発達の遅れ**があらわれることもあります。

ゴーシェ病の主な症状

肝臓やひ臓の症状

肝臓・ひ臓が
大きくなる

貧血・出血しやすい

血が止まりにくい

神経症状

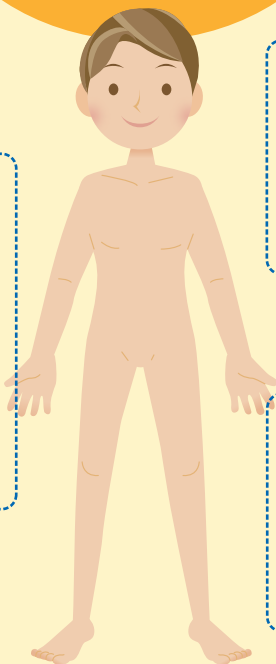
てんかん

発達の遅れ

骨症状

骨折しやすい

骨の痛みが出る



ゴーシェ病には 3つのタイプがあります



ゴーシェ病には大きく分けて**I・II・III型**の3つのタイプがあり、発症時期、主な症状、病気の進行の程度が異なります。

ゴーシェ病の3つのタイプ

		I型	II型	III型
発症時期		幼児期から成人期	乳児期 (生後3～5ヵ月)	幼児期以降
主な症状	肝臓やひ臓の症状	程度はさまざま	あり	あり
	骨症状	程度はさまざま	なし	程度はさまざま
	神経症状	なし	あり(強い)	程度はさまざま
進 行		ゆっくり 程度はさまざま	急速に進行	II型より ゆっくり

タイプ別の発症時期



診断について



ゴーシェ病の可能性があるかどうかを調べるためには、以下のような検査が行われます。

血液検査

ゴーシェ病で数値が低くなるヘモグロビン値や血小板数、数値が高くなる酸性ホスファターゼ (ACP) やアンジオテンシン変換酵素 (ACE) などを調べます。

X線撮影

骨の変形などを調べます。

骨髄検査

ゴーシェ細胞 (グルコシルセラミドがたまった細胞) の有無を調べます。



確定診断のためには、以下のような検査が行われます。

酵素活性測定

血液または皮膚の組織を少しとって、グルコセレブロシダーゼという酵素の働きを調べます。酵素が働いていない、または酵素の働きが弱い場合はゴーシェ病と診断されます。

遺伝子検査

グルコセレブロシダーゼ遺伝子の変化を調べます (既に確定診断されている場合は必須ではありません)。

治療法について

ゴーシェ病の主な治療法としては、「**酵素補充療法**」、「**基質合成抑制療法**」があります。骨髄移植が行われることもあります。また、ゴーシェ病にあらわれるそれぞれの症状を軽減させる治療法としての対症療法があります。治療法は、それぞれの患者さんの症状や体質などに合わせて先生と相談して決めましょう。

ここでは、酵素補充療法と、基質合成抑制療法について紹介します。

酵素補充療法(こうそほじゅうりょうほう)

酵素補充療法は、体内で不足している**グルコセレブロシダーゼ**を体外から補う治療法です。**点滴による治療**です。

体外からグルコセレブロシダーゼを補充することで、体内にたまっていたグルコシルセラミドが分解されるため、貧血・血小板が少なくなるなどの血液の症状、肝脾腫(かんぴしゅ：肝臓やひ臓が腫れて大きくなった状態)、骨の症状が改善されます。



治療法について ~つづき~

基質合成抑制療法(きしつごうせいよくせいりょうほう)

基質合成抑制療法は、原因となる
グルコシルセラミドが体内でつく
られる量を減らす治療法です。

飲み薬による治療です。

治療薬の内服によって、体内で
つくられるグルコシルセラミドが
減るため、貧血・血小板が少なく

なるなどの血液の症状、肝脾腫(かんぴしゅ：肝臓やひ臓が腫れ
て大きくなった状態)、骨の症状が改善されます。



治療はきちんと継続していくことが大切です。
治療やお薬に関して、疑問に思うことがあれば、
医師や医療スタッフにご相談ください。



ゴーシェ病とともに 歩むために

ゴーシェ病は進行性の病気です。そのため、なるべく早く診断を受けて、治療を開始することが大切です。

治療を早期に開始することで、ゴーシェ病の症状をコントロールしたり、さまざまな症状があらわれるのを遅らせたりすることができます。

ゴーシェ病と診断された場合は、「**指定難病医療費助成制度*1**」または「**小児慢性特定疾病医療費助成制度*2(18歳未満*)**」を利用して、医療費の助成を受けることができます。

また、ゴーシェ病は遺伝子の変化によって起こる病気です。遺伝についてわからないことなどがある場合には、遺伝の専門家（臨床遺伝専門医・認定遺伝カウンセラー）による遺伝カウンセリングを利用することができます。

さらに「日本ゴーシェ病の会*3」では、患者さんおよびご家族を中心にした相互の交流を通じて、ゴーシェ病の正しい知識を共有することや会員同士が協力してよりよい治療・療養生活を送れる環境を提案する活動を行っています。

ゴーシェ病とともに歩むためには、ゴーシェ病について知り、気になることは医師などに相談しながら、治療をきちんと続けていくことが大切です。

*1: 指定難病医療費助成制度

難病情報センター <http://www.nanbyou.or.jp/entry/5460>

*2: 小児慢性特定疾病医療費助成制度

小児慢性特定疾病情報センター <https://www.shouman.jp/>

※引き続き治療が必要と認められた場合には、20歳になるまで助成を受けることができます。

*3: 日本ゴーシェ病の会 <https://www.gaucherjapan.com>

メールアドレス gaucherjapan@gmail.com



ゴーシェ病の理解のために



SANOFI

ゴーシェ病について気になることがある場合は、
先生や医療スタッフにいつでもご相談ください。

医療機関名