

ライソゾーム病とは

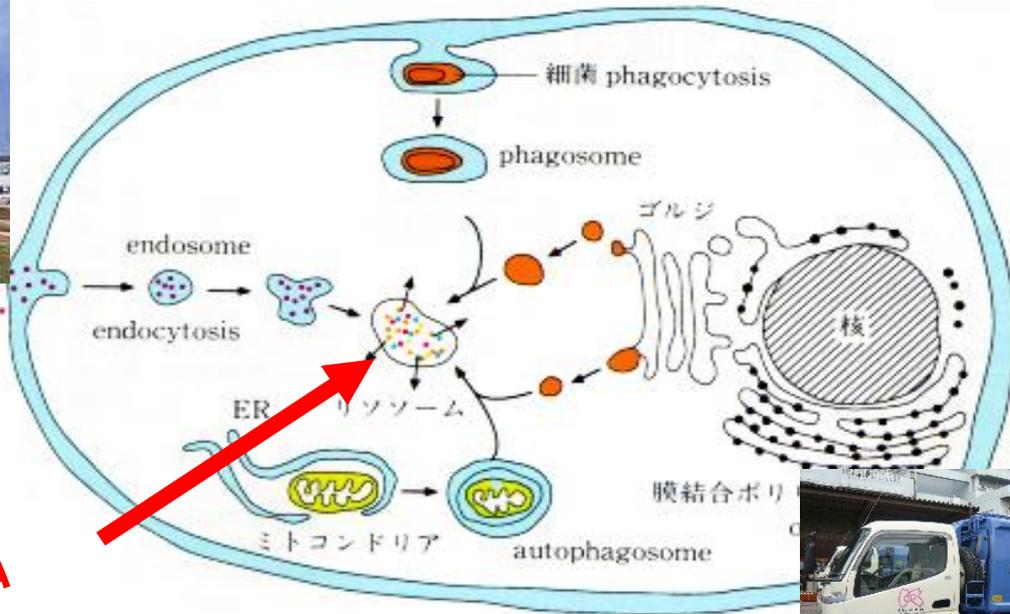
各種酸性水解酵素の遺伝的欠損

↓
分解されるべき基質がライソゾームに蓄積

↓
細胞障害、臓器障害を起こす



細胞内の清掃工場

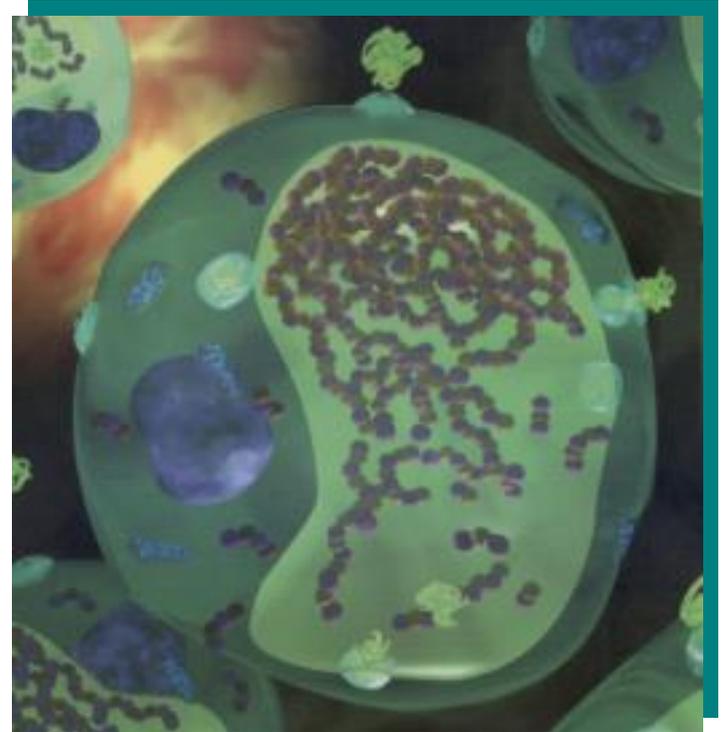
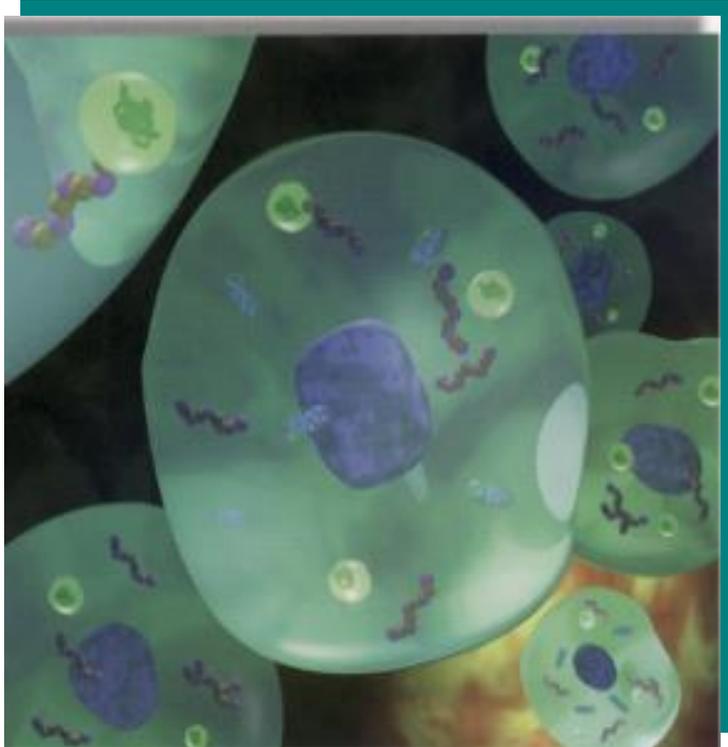


ライソゾーム

全体図



分解されない糖脂質は進行性に リソゾームに蓄積する





ポンペ病とは？

ポンペ病はどんな病気？

ポンペ病とは

ポンペ病は、グリコーゲンを体の中で分解する酵素（酸性 α -グルコシダーゼ）の働きが弱い、あるいは酵素がないために、グリコーゲンが分解できず、筋肉の細胞などにたまることでおこる病気です。

グリコーゲンは別名を「糖原」と呼ばれるため、「糖原病Ⅱ型<とうげんびょうにがた>」ともいいます。

グリコーゲンがたまると、筋力の低下をはじめ、全身にさまざまな症状が現れます。

[ポンペ病の症状について詳しくはこちら](#)



ポンペ病はとてもまれな病気で、患者さんは約4万人に1人という報告があります^{1),2)}。診断された患者さんは病気を進行させないために、治療を続けることがとても大切です。

LysoLifeポンペ病 <<https://www.lysolife.jp/about/pompeabout.html>> より

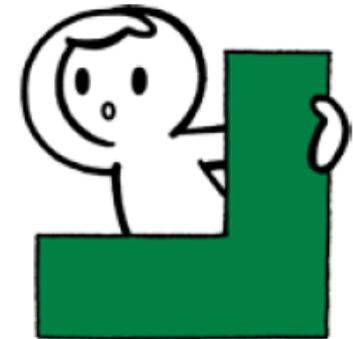


ポンペ病とは？

ポンペ病はどんな症状が現れますか？

全身のさまざまな臓器・器官に症状が現れる

ポンペ病は、グリコーゲン（分解できないもの）が、全身のさまざまな臓器・器官にたまることで、さまざまな症状が現れます。グリコーゲンがたまり続けることで、徐々に進行していきます。症状は乳児期から現れる場合もあれば、成人になってから現れることもあり、その程度や時期は個人差があります（図1）。



下記のような症状がある場合は、医師にご相談ください。

- ・筋力がなく歩きにくい
- ・呼吸がしにくく、息苦しい
- ・風邪をこじらせやすい
- ・朝、頭痛がする

図1 ポンペ病の主な症状



ポンペ病の3つのタイプ

ポンペ病は発症時期と病気の進行によって大きく分けて3つのタイプがあります。

乳児型

生後6ヵ月までに症状が現れ、病気が急速に進行します。体重があまり増加せず成長が遅れ、心臓の働きが悪くなり、骨格を支える筋肉の力が弱くなります。

小児型

生後6～12ヵ月以降に症状が現れ、乳児型に比べ、病気はゆっくり進行します。骨格を支える筋肉や呼吸に必要な筋肉の力が弱くなりますが、心臓の働きが悪くなることはあまりありません。ただし、2歳以前に症状が現れた場合は、心臓の働きが悪くなる場合があります。

成人型

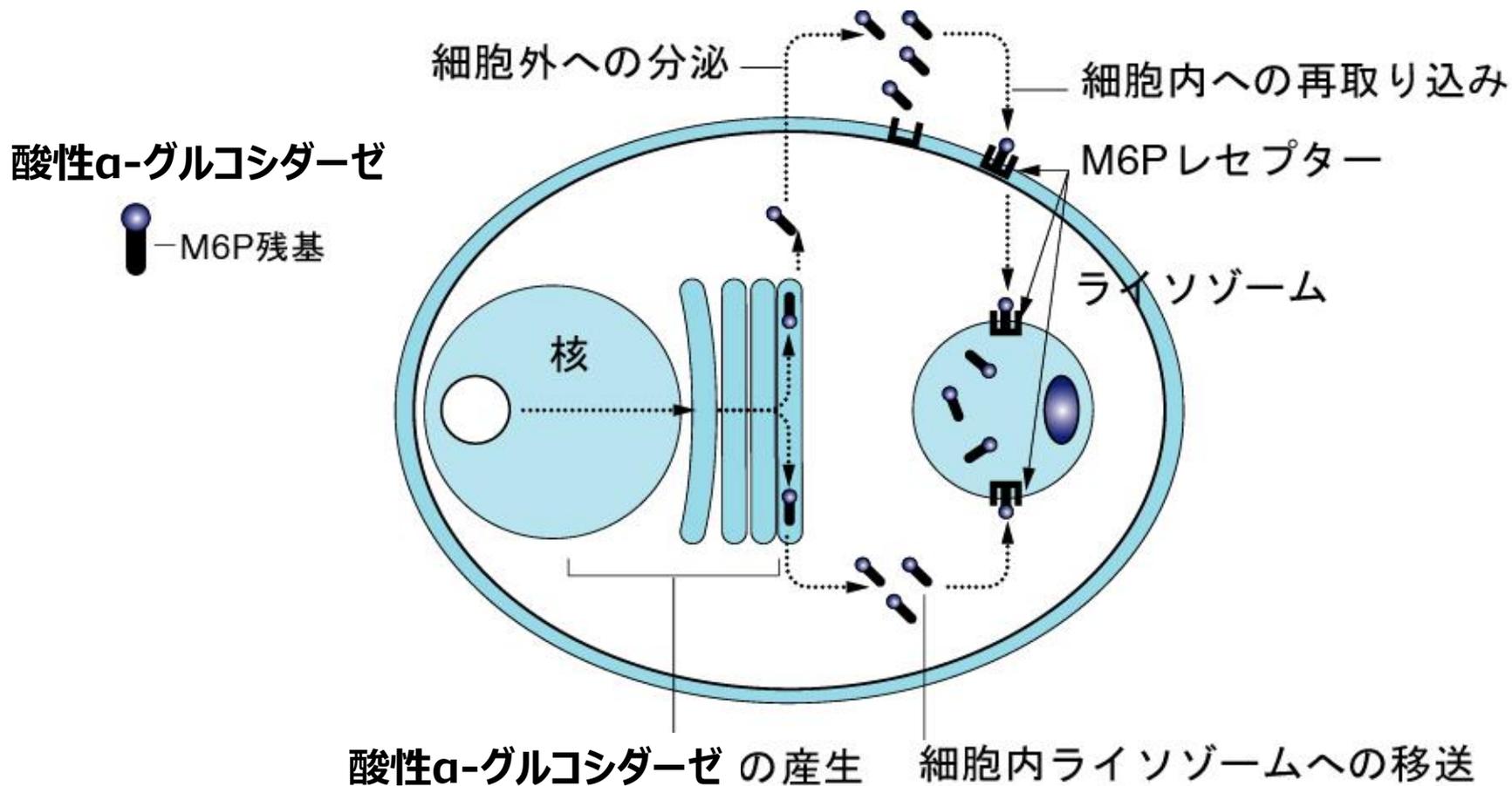
成人以降に症状が現れ、乳児型や小児型に比べ、よりゆっくりと進行します。骨格を支える筋肉や呼吸に使う筋肉の力が弱くなりますが、心臓の働きが悪くなるのはまれです。

小児型、成人型を合わせて、遅発型と呼ばれることもあります。発症時期が早いほど、症状が重くなり急速な進行がみられます。

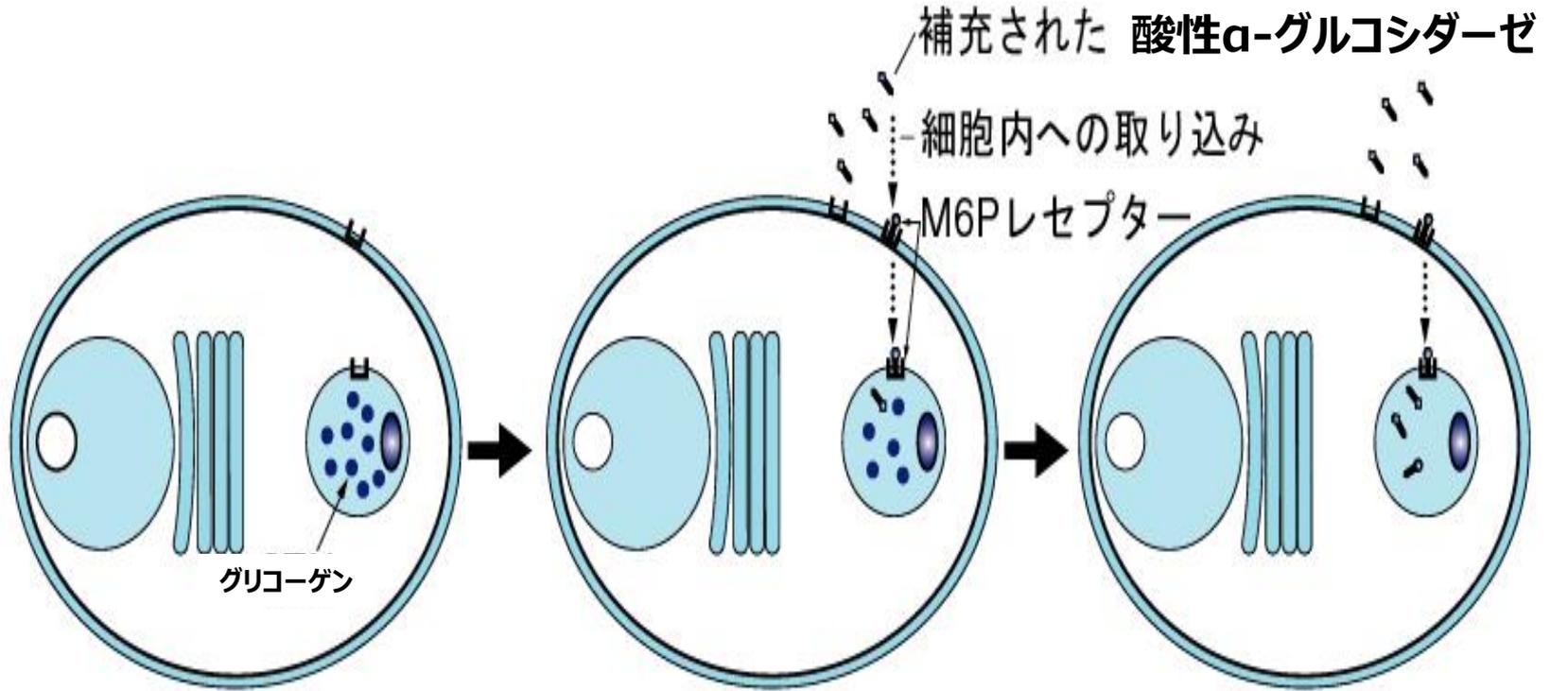
LysoLifeポンペ病 <<https://www.lysolife.jp/about/pompeabout.html>> より



酵素補充療法（正常細胞）



酵素補充療法の実際（患者細胞）



ポンペ病

(酸性 α -グルコシダーゼ の欠損・
活性低下による グリコー
ゲンの 蓄積)

酵素補充療法

蓄積された グリコー
ゲンが 分解される