

告示	番号	118	先天性代謝異常
	疾病名	ゴーシェ病	

ゴーシェ (Gaucher) 病

ごーしえびょう

概念・定義

ゴーシェ病は、グルコセレブロシダーゼ (別名 β -グルコシダーゼ) の遺伝子変異によりグルコセレブロシダーゼ活性が低下あるいは欠損し、その基質である糖脂質のグルコセレブロシドが組織に蓄積するスフィンゴリピドーシスのひとつで常染色体劣性遺伝形式をとる。グルコセレブロシドは、体中のマクロファージに蓄積し、肝脾腫、骨痛や病的骨折、中枢神経障害を引き起こす。

症状

グルコセレブロシドが、肝臓、脾臓、骨髄に蓄積するため、肝脾腫、骨症状 (病的骨折や骨クリーゼ) を認める。脾機能亢進により、貧血や血小板減少を認める。神経症状の有無と重症度により、I型 (非神経型)、II型 (急性神経型)、III型 (亜急性神経型) に分類される。II型は乳児期に発症し、肝脾腫の他、精神運動発達遅滞、痙攣、項部後屈などの神経症状を認め、急速に進行する。II型のうち最重症型は、胎児水腫を呈し

新生児期に発症する。III型は、衝動性眼球運動障害、精神運動発達遅滞・退行、痙攣、失調が認められる。本邦では神経型が過半数を占める。

治療

酵素補充療法と対症療法がある。対症療法には、抗痙攣薬、抗痙縮薬、そして、リハビリ、気管切開、経管栄養などがある。酵素補充療法は、血液脳関門を十分に通過できないため、中枢神経症状に対する効果は乏しい。そのため、神経症状に対するシャペロン療法や遺伝子治療などの新規治療法の開発が期待されている。また、グルコセレブロシド類似物質による基質合成阻害剤が開発されており、経口薬であることが最大の利点で、効果が期待されている。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_6_90.html