

告示	番号	126	先天性代謝異常
	疾病名	ファーバー病	

ファーバー (Farber) 病

ふあーばーびょう

概念・定義

ファーバー病は、酸性セラミダーゼ (N-アシルスフィンゴシンアミドヒドロラーゼ) の活性低下により、基質であるセラミド (ceramide) が様々な組織に蓄積し、障害を引き起こす常染色体劣性遺伝疾患である。本疾患における関節の痛性腫脹、肉芽腫形成、拘縮は免疫学的機序による炎症性変化に基づくと考えられている。

症状

発症時期と重症度により、下記の6つ (プロサボシン欠損型を含めて7つ) に分類される。

古典型 (1型)、中間型 (2型)、軽症型 (3型)、新生児型 (4型)、進行性神経障害進行型 (5型)、サンドホッフ病合併併発型 (6型)、プロサボシン欠損型 (7型) に分けられ、古典型が最も多く、生後数ヶ月以内に発症し、疼痛を伴う進行性の関節腫脹変形、関節周囲や圧迫部位の皮下結節、進行性の嘎声の三主徴候を認める。新生児型は、最重症型で

著明な肝脾腫や進行性の中樞神経障害を認める。プロサボシン欠損型は、ゴーシェ病に類似しており、肝脾腫と中枢神経系病変を認める。

治療

主には対症療法であるが、造血幹細胞移植により、肉芽腫の減少、関節変形の減少や疼痛の軽減、関節可動域の改善、嘎声の軽快を認めたが、神経症状は改善しなかったという報告もあり、適応に関しては慎重に議論されなければならない。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_6_93.html