

| | | | |
|----|-----|--------|---------|
| 告示 | 番号 | 127 | 先天性代謝異常 |
| | 疾病名 | ファブリー病 | |

ファブリー (Fabry) 病

ふぁぶりーびょう

概念・定義

ファブリー病はライソゾームに存在する加水分解酵素の一つである α -ガラクトシダーゼ活性の低下により、その基質であるグロボトリアオンルセラミドが、血管内皮細胞、平滑筋細胞、汗腺、腎臓、心筋、自律神経節、角膜に蓄積し、腎障害、脳血管障害、虚血性心疾患、心筋症、皮膚病変、四肢末端痛、角膜混濁などを生じる。X染色体劣性遺伝形式をとるが、ヘテロ結合体の女性も発症する。

症状

典型的なファブリー病では、幼児期以降もしくは学童期から生じる手足の痛み（四肢末端痛）や汗をかきにくいこと（低汗症や無汗症）、それによる体温の上昇を認める。その後、蛋白尿や被角血管腫、20代になると角膜混濁、腎障害、脳血管障害、心肥大を認めるようになる。この他、難聴、下痢などの消化器症状、精神症状を認める。学童期までの典型的な症状を呈さずに、成人期になり、心障害のみを認める心亜型や腎

障害のみの腎亜型の遅発型がある。ヘテロ接合体である女性患者では、無症状から重篤な臓器障害を有する症例まで、臨床症状は多彩である。

治療

酵素補充療法と対症療法がある。対症療法としては、四肢末端痛にカルバマゼピンが有効で、腎障害には ACE 阻害薬や ARB、腎不全には血液透析、心病変や脳血管病変に対しては抗不整脈薬、抗血小板療法などを用いる。新規治療法としてシャペロン療法があり、酵素に対する競合阻害作用を有する低分子化合物を作用させることにより、変異蛋白質の細胞内での安定性を高めることで、酵素活性を維持する働きを示す。遺伝子変異により有効な症例と効果の無い症例がいるが、点滴による酵素補充療法とは異なり、内服薬であることが利点で、現在治験中である。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_6_91.html