

告示	番号	129	先天性代謝異常
	疾病名	ポンペ病	

ポンペ (Pompe) 病

ぽんべびょう

概念・定義

ライソゾームにおける酸性 α -グルコシダーゼの活性低下あるいは欠損により、主に筋細胞のライソゾーム内にグリコーゲンが蓄積して起こる進行性の筋疾患である。

症状

1. 乳児型：生後2か月頃哺乳力低下、筋力低下が出現し、フロッピーインファントとなる。心肥大、巨舌、肝腫大を認める。自然歴では、乳児型は18か月までに全例が死亡する。死因は心機能障害、呼吸障害である。
2. 遅発型（小児型・成人型）：小児型は生後6か月～幼児期に発症。筋力低下が徐々に進行する。2歳以降の発症例では、心肥大症状は伴わないことが多い。成人型は10歳以降に発症する。60歳代に気付かれる症例もある。骨格筋の障害が主で、心筋障害はまれである。

遅発型の重症度には大変幅がある。近位筋優位の筋力低下を来す。骨格筋の症状として、運動が下手である、脊柱側弯症、腰痛などが認められる。呼吸筋の障害のため、疲れやすい、息切れ、風邪をこじらせやすいなどに気付かれる。また、夜間睡眠中の低換気のため、朝起きた時の頭痛や日中の眠気などを訴える。軟口蓋の力が弱く鼻咽腔閉鎖不全となるため、鼻声になる。脳動脈瘤を起こしやすい。

治療

酵素補充療法がある。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_6_97.html