

ゴーシェ病と最新治療(酵素補充療法, 基質合成抑制療法)

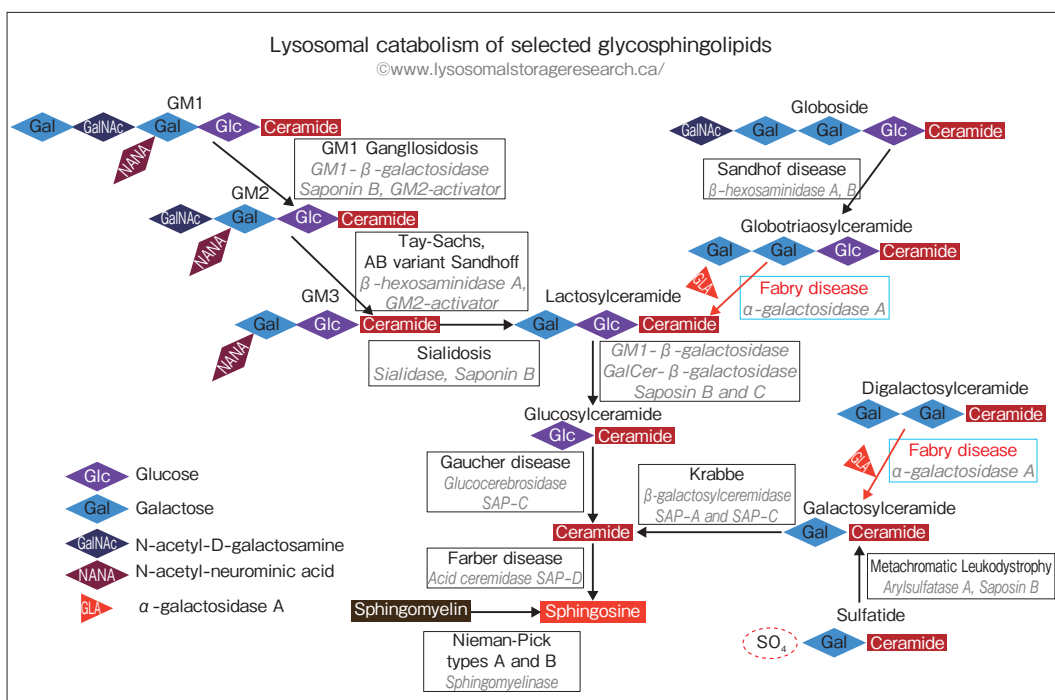
財団法人脳神経疾患研究所先端医療研究センター センター長
衛藤 義勝

はじめに

ゴーシェ病はライソゾームに局在するグルコセレブロシダーゼの遺伝的欠損症であり、常染色体劣性遺伝形式をとる。図①にグルコセレブロシドの代謝経路とその異常を示す。グルコセレブロシドの分解過程が障害することにより、肝臓、脾臓などの網内系組織に大量のグルコセレブロシド、グルコシルスフィンゴシンが蓄積し著明な肝脾腫を呈する。

ゴーシェ病の病型と臨床症状

臨床的には表①に示すごとく非神経型タイプⅠ型、神経型Ⅱ型、亜急性神経型タイプⅢ型に分類される。Ⅰ型はアッシュケナージ系ユダヤ人に多く、約900人に一人の頻度であり、肝脾腫(図②A)のほか、骨症状、貧血、血小板減少などを呈する。Ⅱ型では乳児期に発症、著明な肝脾腫(図②B)のほか、内斜視、痙攣、発達障害などを呈し2-3歳までに嚔下性肺炎などを合併して死亡することが多い。Ⅲ型は幼児期か



図① スフィンゴ脂質代謝とゴーシェ病