



ゴーシェ病とは

ゴーシェ病は国内で約150名と非常に稀な疾患です

ゴーシェ病は先天性代謝異常症のうち、ライソゾーム病に分類される病気です。細胞のライソゾーム内で糖脂質を分解する酵素であるグルコセレブロシターゼの機能が悪いため、グルコセレブロシドが分解されず肝臓、脾臓、骨髄に蓄積するため肝脾腫や、骨症状（骨痛 骨折 骨変形）を認めます。また、グルコセレブロシドに類似した物質であるグルコシルスフィンゴシンが脳の細胞に蓄積する事により神経症状が現れます。

タイプ

病型は大きく分けて3つのタイプがあり、神経症状の有無とその重症度によって分類されます。

I型（非神経型）

幼児期から成人（0～80歳）と幅広い年代で症状が現れ神経症状が無い事が特徴です。主な症状は、肝脾腫、貧血や血小板の減少、骨症状などです。進行の程度や重症度は人によってさまざまです。

II型（急性神経型）

乳児期（生後3～5カ月）に神経症状が現れ、かつ、その進行が早いのが特徴です。神経症状としては発達遅延、斜視、口を開けにくい、けいれんなどです。

III型（亜急性神経型）

神経症状を伴いますが、神経症状はII型よりゆっくりと進行するのが特徴です。この神経症状に加えて肝脾腫を伴います。症状進行の程度は人によってさまざまです。はじめI型と診断され、経過途中で神経症状が出現し、III型と診断が変更される場合もあります。



ゴーシェ病は治療法がある病気です！

ゴーシェ病は希少な病気とその症状には個人差があります。他の病気にもみられる症状が多いことから、確定診断することが難しい病気であると言われていています。しかし治療を行わなければ着実に進行する病気であることから、専門医による早期診断・治療を受けることが大切です。

現在、酵素補充療法が国内外で一般的な治療法として行われています。酵素補充療法により、肝脾腫、貧血、血小板減少、骨症状が改善され QOL（Quality Of Life：生活の質）を維持・向上させることができます。



日本ゴーシェ病の会

Association of Gaucher Disease Patients in Japan

<http://www.gaucherjapan.com>

