

特別講演 1

「ファブリー病の診断と治療」

東京慈恵会医科大学 総合医科学研究センター

遺伝子治療研究部 教授

大橋 十也 先生

ファブリー病はライソゾームに存在する α -ガラクトシダーゼAの活性低下により、その基質である糖脂質などが血管内皮細胞など様々な細胞に蓄積する事で発症する遺伝性疾患です。主な症状として心肥大、腎機能障害、脳梗塞、四肢疼痛、発汗障害、被角血管腫などがあげられます。発汗障害、被角血管腫などの皮膚症状はファブリー病で最もよく知られている症状です。被角血管腫は腰部、陰囊、手掌、体幹などに認められ、点状の赤色の血管腫で皮膚より少し盛り上がっています。発汗異常は高度の鬱熱を招き、特に夏季などは患者さんのQOLを強く阻害します。両者は頻度も高くまた比較的ファブリー病に特徴的な症状であるため診断のきっかけになることも稀ではありません。

ファブリー病は非常に稀な疾患と思われてきましたが、近年、心疾患、腎障害、脳血管障害を有する患者さんの中にこれまで考えられていたよりも多くの患者さんが潜在していたことが報告されています。治療に関しては国内外において酵素補充療法が行われ、心肥大の改善、腎障害の進行抑制、疼痛の軽減、発汗障害の改善等の臨床効果が報告されています。しかし臓器障害が進んだ場合はERTの臨床効果が期待しにくいため早期診断、早期治療の開始が重要となります。

本講演が、先生方の診療の一助になれば幸いです。