

日本ゴーシェ病の会

私たちは、「ゴーシェ病および親の会」という名称で1986年に2家族で発足し、会員数も多いときは70世帯を超え、難病指定、治療薬の認可に向け活動してきました。その後、役員の世界交代に伴い、2015年5月4日に「日本ゴーシェ病の会」と名称変更しました。

目的と活動

【目的】

- ①ゴーシェ病の正しい知識を得て、明るい療養生活を送れるように会員相互の情報交換ならびに交流を図る。
- ②互いに苦痛を支え合い、精神的な支えとなる場を提供する。
- ③ゴーシェ病を広く社会に啓発し、その理解と協力のもとに医療福祉の増進を図る。

【活動】

- ①年1回、医師講演による勉強会/交流会を開催。
- ②ホームページやFacebookで情報発信。
- ③会報の発行しSNSを非利用会員へも情報提供。
- ④年1回「ゴーシェ病の日」を設定し、啓発活動。
- ⑤国内他患者会との協調し、行政等へ嘆願。
- ⑥各国のゴーシェ病団体との交流、情報共有。
- ⑦新薬開発に向けた産官学への嘆願。

ゴーシェ病の日

新たに活動を再スタートさせた5月4日を「ゴーシェ病の日」と設定し、会員全体で日本国内に向けたゴーシェ病の啓発活動に力を入れています。



入会申し込み

会費

会員 (患者と家族)	年会費3000円
賛助会員 (会の目的に賛同してくれる方)	年会費3000円
寄付	一口1000円

振込口座

金融機関	ゆうちょ銀行
口座名	日本ゴーシェ病の会
記号	10390
番号	34385611
支店名	038(ゼロサンハチ)

お預かりする寄付金は、会の運営や啓発活動の為に活用させていただきます。ご理解ご協力お願いいたします。

日本ゴーシェ病の会

TEL

080-3727-5454

G-mail

gaucherjapan@gmail.com

HP

https://gaucherjapan.com

Facebook

http://www.facebook.com/gaucherjapan



ゴーシェ病って どんな病気？

ゴーシェ病はからだの中の酵素の働きが足りないために、分解されるはずのものがからだの中にたまってしまふことで起こる、患者数がとても少ない病気です。

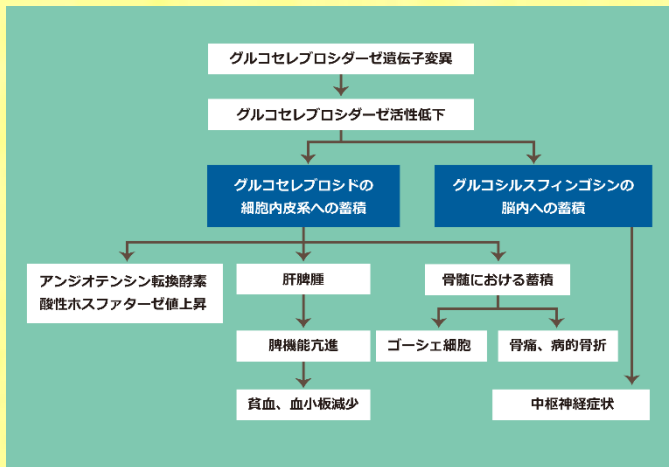


日本ゴーシェ病の会

Association of Gaucher Disease Patients in Japan

ゴーシェ病とは

ゴーシェ病はグルコセレブロシド(糖脂質)を基質とするグルコセレブロシターゼという酵素を作る能力が先天的に欠損しているため、体中の細胞内にグルコセレブドシドが溜まり、貧血や血小板減少や骨疾患など様々な症状をきたしてしまう病気です。
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。



症状

肝臓や脾臓に蓄積

肝臓、脾臓の肥大、そして、脾臓機能の亢進により貧血、血小板減少などの症状が現れます。

骨髄に蓄積

骨皮質が減少し骨変形、骨粗しょう症、骨壊死などが生じ、骨が折れやすく、また骨痛が現れます。

脳に蓄積

神経症状(けいれん、発達のおくれ、斜視、嚔下障害、呼吸障害など)を引き起こします。

※必ず全ての症状が現れる訳ではありません。

タイプ

ゴーシェ病は国内で約150名と非常に稀な疾患です。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。

タイプ	症状
I 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、肝臓・脾臓の肥大、貧血や血小板減少、骨症状(病的骨折・骨痛)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	乳児期(生後3~5ヵ月)に神経症状が現れ、その進行が早いのが特徴です。神経症状としては発達のおくれ、斜視、口を開けにくい、けいれんなどがあります。
III 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。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。

薬物療法

主に以下の薬物療法で症状の改善を目指します。

酵素補充療法

治療方法は2週間に1度の点滴投与で、1回の投与時間は1時間~2時間となっています。
グルコセレブロシターゼを点滴により補充して蓄積しているグルコセレブロシドを分解・代謝する治療法です。神経症状に対する効果は期待できません。

基質合成抑制療法

治療方法は1日1~2回の経口薬の服用です。
グルコシルセラミドの合成を抑制し、その蓄積を減少させる治療法です。
グレープフルーツジュース、セントジョーンズワート、CYP3A誘導薬、P糖蛋白質の基質薬、CYP2D6の基質薬の併用は注意が必要です。
神経症状に対する効果は期待できません。

ケミカルシャペロン療法

※研究段階の薬物療法です。遺伝子変異のタイプによって効果に差があります。

シャペロン化合物が変異した不安定な蛋白質に結合し、フォールディング(正しい折りたたみ)を促すことで安定化し、ライソゾームへの運送を促進させる治療法です。

一部の神経症状に対する効果があります。

