

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
2019年度分担研究報告書
ゴーシェ病に対する基質合成抑制療法（SRT）に関する研究
研究分担者 井田 博幸 東京慈恵会医科大学小児科教授

研究要旨：日本人ゴーシェ病 105 例の診療実態を調査した。その結果、成人例は 63 例、小児例は 42 例であった。成人例 63 例中、小児から移行した例は 33 例であった。成人患者 63 例中 15 例が基質合成抑制療法（SRT）で治療されていたが、そのうち小児科が診療科である例は 6 例にすぎなかった。

A．研究目的

日本人ゴーシェ病の治療の実態を明らかにし、移行期医療の問題点や基質合成抑制療法（SRT）の位置づけを明らかにすることを目的とする。

B．研究方法

対象は東京慈恵会医科大学附属病院でゴーシェ病と診断され、現在治療を受けている 105 名の主治医に診断年齢、現在の年齢、主治医の診療科、現在の治療法に関してアンケート調査を行った。

（倫理面での配慮）

特に無し

C．研究結果

1．105名のうち、63名（60%）が成人患者であった。この63名中診断時期が小児期である移行期例は33例（52%）であった。

2．成人例63例中34例（54%）は小児科が主な診療科であった。移行例33例については23例（70%）が小児科が主な診療科であった。

3．成人例63例中酵素補充療法で治療している例は48例であり、このうち28例（58%）は小児科が主な診療科であるのに対し、SRT治療例15例のうち小児科が主な診療科であるのは6例（40%）にすぎなかった。

D．考察

日本ゴーシェ病は小児期発症例が約80%と大多数を占めるのに対して、現在治療を受けている患者の60%は成人であった。そのうち約半数は小児からの移行期例であった。そして、その70%は小児科が主な診療科であった。ただし、SRT治療例では小児科が主な診療科

の例は40%と低値であった。

E．結論

成人ゴーシェ病はパーキンソン病・多発性骨髄腫・胆石など成人診療科で診療すべき疾患を合併するので、日本におけるゴーシェ病の移行期医療のシステムの構築が重要である。

F．健康危険情報

分担研究者のため記載なし

G．研究発表

1. 論文発表

(1) Kobayashi M, Ohashi T, Kaneshiro E, Higuchi T, Ida H. Mutation spectrum of α -galactosidase A gene in Japanese patients with Fabry disease. J Hum Genet. 2019 Jul ; 64(7) : 695-699

(2) Nojiri A, Anan I, Morimoto S, Kawai M, Sakuma T, Kobayashi M, Kobayashi H, Ida H, Ohashi T, Eto Y, Shibata T, Yoshimura M, Hongo K. Clinical findings of gadolinium-enhanced cardiac magnetic resonance in Fabry patients. J Cardiol. 2020 Jan ; 75(1) : 27-33

(3) Hiroyuki Ida : Gaucher Disease , Human Pathobiochemistry eds. Ohashi T et al , Springer , 2019 : p57-66

(4) 井田博幸：酵素補充療法の有効性と限界，日本臨床，日本臨床社，2019：77；1326-1331

2．学会発表

井田博幸：ライソゾーム病の診断・治療の進歩．成医学会．2019.10.10

H．知的財産権の出願・登録状況

なし