

糖原病の一例

中森 翔平、池田 有紀、金子至寿佳
(高槻赤十字病院 糖尿病・内分泌・生活習慣病科)

【背景・目的】代謝異常では小児科から成人内科へのトランジションが必要となる場合も少なくなく、途切れ目のないトランジションのために、内科医師も準備しておく必要がある。グリコーゲンの代謝に対する異常をきたす、稀な遺伝疾患である糖原病Ⅱ型（ポンペ病）をトランジションとして受け入れ、世界で初めて成人発症ポンペ病の iPS 細胞樹立まで運ぶことができたので報告する。

【症例】19歳男性。【主訴】酵素補充療法の継続加療。【現病歴】3歳時感冒時の血液検査にて AST 357 IU/L、ALT 143 IU/L、CK 737 IU/L と高値を認め、感冒改善後も持続したため精査が行われた。4歳時に酸性 α -グルコシダーゼ (Glucosidase Acid Alpha:GAA) 活性の低下を認め、ポンペ病と診断された。10歳時より2週間に1回の酵素補充療法が開始された。12歳時より側弯が進行し装具を使用し、15歳時より夜間 NIPPV を導入となっている。大学生となり酵素補充療法の継続のため、自宅から通いやすい当院へ紹介受診となった。【検査及び経過】現在ポンペ病の治療は唯一 GAA 製剤であるアルグルコシダーゼ アルファ（マイオザイム®）を 20mg/kg を 2 週間に 1 回投与であり当患者も投与が継続されている。しかし心筋への移行は良いものの筋肉細胞への移行率がかなり低く、筋肉症状の進行を止めることができない。今回新規薬剤の開発あるいは治療の発展のためにも京大 iPS 研究所に iPS 細胞株樹立を打診し、患者さんにご協力いただくことができた。皮膚纖維芽細胞から、成人発症ポンペ病 iPS 細胞の樹立に成功し、現在クローンの選別中である。

【考察】患者由来 iPS 細胞からの筋細胞を作成によって、GAA 製剤の骨格筋への取り組みを促進する薬剤を効率よくスクリーニングできるようになり新規治療の開発につながる。稀な疾患の場合、臨床から研究につなげていくことが臨床医の重要な役割の一つである。