

# ゴーシェ病とは

国内で約 150 名と非常に稀な疾患

グルコセレブロシダ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、細胞内にグルコセレブロシド（糖脂質）が溜まり、様々な症状をきたす難病です。

## 症状 神経症状の有無と重症度で分類

- 肝臓や脾臓に蓄積（肝脾腫、貧血、血小板減少など）
- 骨髄に蓄積（骨痛、病的骨折など）
- 脳に蓄積（神経症状：けいれん、発達の遅れ、呼吸障害など）

幼児期から成人と幅広い年代で症状が現れるが神経症状がないⅠ型、生後すぐに神経症状が現れその進行が早いⅡ型、神経症状がゆっくり進行するⅢ型に分かれます。全身性の疾患で患者ごとに様々な病状を抱えています。

## 治療法 治癒はできず症状の改善を目指す

- 酵素補充療法（2週間に1回（1～2時間）点滴静注）
- 基質合成抑制療法（1日1～2回経口薬内服）
- シャペロン療法（一部の神経症状に効果が見込めるが研究段階）

「ゴーシェ病の日」

Gaucher  
Japan  
May.4

新たに活動を再スタートさせた5(ゴ-)月4(シエ)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まいります。  
世界ゴーシェ病の日(10月1日)には、アジア代表のゴーシェ病患者会として活動し活躍できる団体を目指します。

「rare but not alone」

患者や家族には<少ないけど、一人じゃないよ>という連帯感を、  
社会には<少ないけど、孤立させずに目を向けて>との願いを込めて



ゴーシェ病を知っていますか（動画）



ホームページはコチラ



# 知ってほしい



治療の為に**月に2~3回**の通院が必要です。  
**年に数回**の定期的な検査(骨、血液、肺、脳など)が必要です。  
見た目にはわからない病状を抱える患者がいます。

立ちっぱなしや長時間の歩行で  
**疲れやすい**<sup>いひろうかん</sup>(易疲労感)です。



**予測できない**身動きがとれないほどの  
**痛み**に襲われるときがあります。

治療のために**たくさんのお薬**を  
飲まなければならないときがあります。



医療的ケア児(人工呼吸器 / 胃ろう)は  
**家族による日常支援**  
(栄養摂取、たん吸引、排泄、投薬など)が必要です。  
日常的に細かい震えや発作に苦しんでいます。