

しらいし ひであき

白石 秀明

獨協医科大学 小児科学



#### <略歴>

1967年3月：岩手県盛岡市生まれ  
1992年3月：北海道大学医学部卒業  
1992年6月：北海道大学医学部附属病院 小児科医員（研修医）  
1997年4月：国立療養所静岡東病院（てんかんセンター）  
2000年4月：北海道大学医学部附属病院 小児科医員  
2001年4月：Research fellow, Department of Radiology,  
Massachusetts General Hospital/Harvard Medical School,  
Chalestown, MA, USA  
2020年6月：北海道大学病院小児科診療准教授  
2024年3月：獨協医科大学医学部小児科学主任教授、現在に至る。

#### <業績・社会活動>

日本小児科学会（専門医・指導医）  
日本小児神経学会（小児神経科専門医・指導医・評議員）  
日本てんかん学会（専門医・指導医・評議員・理事）  
日本生体磁気学会（評議員・理事）  
日本臨床神経生理学会（脳波・筋電図・神経伝導認定医・指導医・代議員）  
日本脳機能マッピング学会（評議員）

## ライソゾーム病：ポンペ病の診断・治療

白石 秀明

獨協医科大学 小児科学

皆さん、ポンペ病と言う名前をご存じでしょうか。

この病気の名前はご存じないかも知れませんが、「小さな命が呼ぶとき」という映画（2010年公開）を見たことはないでしょうか。この映画では、主人公であるお父さんが、二人の娘さんに起こった病気に対して、自分のお仕事や財産を投げ打って治療薬を作っていくと言う映画です。この中で、娘さんがかかった病気がポンペ病なのです。

ポンペ病は、糖原病という人間が生きていく上で欠かせない、すなわち人間の中に何兆とある細胞が生きていく上で欠かせないブドウ糖（グルコース）をうまく利用できない病気の一類を言います。糖原病には0型から15型までの病型に別れており、それぞれで発症年齢、症状、治療法が異なります。ポンペ病はこの糖原病の中で2型に分類される病気で、先に述べた人体に必須であるブドウ糖を細胞で利用する過程において、ブドウ糖の貯蔵庫からブドウ糖を取り出せない病気です。

ブドウ糖の多くはグリコーゲンというブドウ糖を多数合体した形（多糖体）で貯蔵されています。貯蔵されている場所は肝臓、筋肉などが主となるのですが、その貯蔵庫からブドウ糖を取り出すときに、ポンペ病の患者さんはグリコーゲン（多糖体）からブドウ糖に分割する酵素（酸性 $\alpha$ グルコシダーゼ）が少なくなっているために身体を働かせるために必要なガソリン（ブドウ糖）が枯渇し、特に運動する力が弱まってしまうのです。

ポンペ病には、先に述べた酵素（酸性 $\alpha$ グルコシダーゼ）の量、また、その発症時期によって、乳児型、小児型、成人型に分けています。乳児型が重く、成人型に向かって症状は軽くなっていきますが、成人型であっても先に述べたように運動する為のガソリン（ブドウ糖）は普通の方より少ないので、日常生活に支障を与えることがあります。

今回、私達が企画している新生児マススクリーニングにおいて、ポンペ病をいち早く見つけようとしているのは、この病気に対するお薬があるからです。先にご紹介した映画「小さな命が呼ぶとき」において、お父さんが全身全霊で開発したのが、この酵素（酸性 $\alpha$ グルコシダーゼ）製剤です。この映画は実話を元に作られており、欧米では2006年頃から、日本では2007年頃から実際に使用できるようになり、患者さんに対して大きな効果を示しております。

本講演では、ポンペ病の症状やその治療法などについて、私の実経験に基づいて分かり易く解説いたします。