

特集 酵素補充療法

企画 本誌編集委員会

特集の意図

2004年のファブリ病に対する α ガラクトシダーゼ製剤の承認以来、ライソゾーム病を中心に疾患特異的欠損酵素の補充療法が広がっている。適応はいずれも国の指定難病で希少疾患であるが、本療法により治療可能となり、発症早期の正確な診断が求められるようになっていく。酵素補充療法の知識を整理するきっかけとして本特集を活用いただきたい。なお、シアル酸補充療法は酵素補充そのものではなく、酵素欠損により低下する化合物＝シアル酸を補充する治療であるが、その話題性と将来性から本特集で取り上げた。

特集の構成

1. 【鼎談】よくわかる酵素補充療法〔大橋十也×埜中征哉×神田 隆(司会)〕 ライソゾーム病に対する酵素補充療法について2人のエキスパートをゲストに迎え、わかりやすく解説していただいた。
2. ポンペ病の酵素補充療法——長期的な治療効果と課題（福田冬季子，他） ポンペ病に対する酵素補充療法は、心臓の症状に対しては効果が大きいですが、運動機能の障害に対しては限定的と言われており、乳児型ポンペ病では治療を受け長期に生存する患者の多くが骨格筋のミオパチー症状を呈することが報告されている。本療法の現段階における効果と限界をまとめる。
3. ファブリ病——病態・臨床症状・酵素補充療法（澤井 撰） ファブリ病の酵素補充療法は、臓器障害が進行した後では効果が認められないと言われている。できるだけ早期の治療開始がポイントとなる。早期介入の実現に必要な、病態機序および臨床症状の知見を丁寧に解説する。
4. ゴーシェ病の酵素補充療法（奥山虎之） 最近発表になった、ゴーシェ病の診断基準を紹介したのち、本疾患の病型ごとの特徴と酵素補充療法の効果の有無について整理する。現状では、中枢神経症状を呈するII型、III型に対しては有効な治療法がない。
5. シアル酸補充療法——GNE ミオパチー（縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー）治療への試み（森まどか，他） 日本で発見されたGNE ミオパチー（縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー）は変異遺伝子が解明されたことで、その原因がシアル酸低下にあることが判明した。この知見をもとに現在、シアル酸補充療法の第Ⅲ相試験が進行している。これら遺伝子同定からシアル酸補充療法の開発経緯までを概説する。