

## 4月15日は「国際ポンペ病の日」

アミカスは希少疾患とともに生きる患者さんの生活の質を  
より良くすることを使命としています

ポンペ病は、厚生労働省の指定難病に認定されている遺伝性疾患ライソゾーム病の一種です。極めて稀な病気であるため、この疾患への理解は十分ではありません。

今年で8回目となる「国際ポンペ病の日\*」を迎えるにあたり、ポンペ病とともに生きる患者さんご家族の思いについてご紹介します。

### ◆Rare Stories (レア ストーリーズ)

希少疾患（レア ディーズ）とともに生きる患者さんご家族のストーリーを紹介しています。英国、米国、カナダ、そして日本のポンペ病の患者さんご家族がそれぞれの思いを語っています。以下のリンクよりご覧ください。

<https://www.amicusrx.jp/ge/rare-stories.html>

### ◆Pompe Note (ポンペノート)

教育関係者とポンペ病のお子さんを持つ保護者が、子どもの学校生活を共に支えるための冊子です。この冊子の作成にあたり、特定非営利活動法人全国ポンペ病患者と家族の会様にご協力いただきました。以下のリンクよりご覧ください。

[https://www.amicusrx.jp/pdf/pompematerial\\_01.pdf](https://www.amicusrx.jp/pdf/pompematerial_01.pdf)



### ◇特定非営利活動法人全国ポンペ病患者と家族の会◇

ポンペ病患者と家族、医療関係者などのポンペ病に関わる人々に対して、勉強会の開催、研究会・セミナー・他患者会交流会などへの参加による情報収集・提供を行うとともに、ポンペ病の早期発見と早期治療を目指して、医療関係者への啓蒙・啓発活動を行なうことにより、患者の生命の危機の低減と患者及び家族の日常生活の安定を図ることを目的としています。

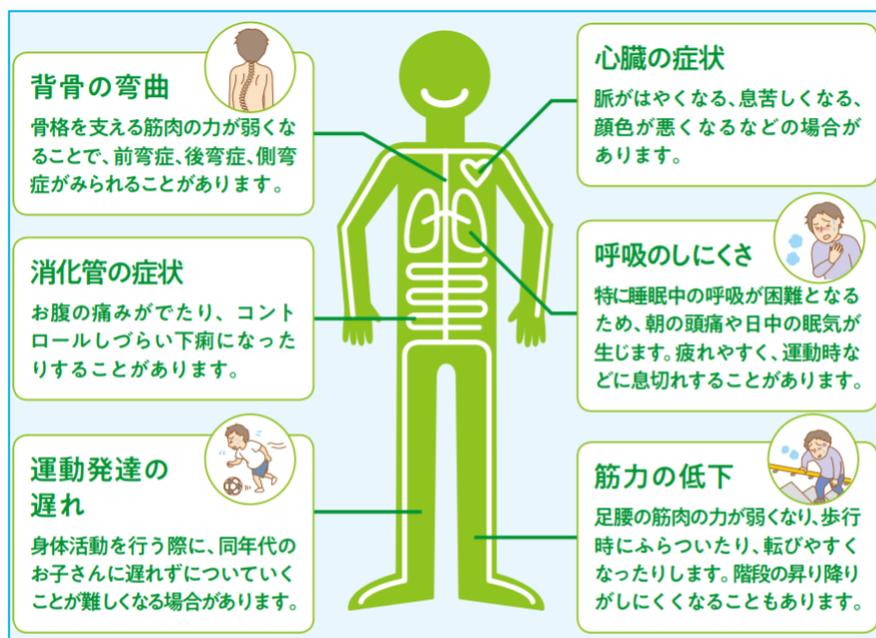
WEB サイト：<https://pompe-family.com/>

Facebook：<https://www.facebook.com/1710959395836221>



## ◆ポンペ病について

ポンペ病は生まれつき酸性α-グルコシダーゼと呼ばれる酵素を十分に持っていないために起こる極めて稀な病気です。この酵素は糖のひとつであるグリコーゲンの分解に必要です。酵素が不足して分解が出来なくなると、全身にグリコーゲンが過剰に蓄積し、特に筋肉、心臓、肝臓の細胞などにたまりやすくなります。筋肉の細胞にグリコーゲンがたまると、細胞が損傷を受けて、筋肉が正常に機能できなくなります。そのため、下図<sup>\*1</sup>のような症状<sup>\*2</sup>が現れます。



\*1 Pompe Note (ポンペノート) より抜粋

\*2 症状の表れ方や進行には個人差があり、車いすや人工呼吸器が必要となる場合があります。

アマカス・セラピューティクス株式会社は、希少疾患の患者さんへ新しい治療薬を届けるため、創薬、開発、そして医薬品の販売に取り組んでいるグローバル企業 Amicus Therapeutics Inc.の日本法人です。希少疾病医薬品の開発を通じて、患者さんの生活をより良くすることを使命としています。

詳しくは弊社ホームページをご覧ください。 <https://www.amicusrx.jp/>

\*国際的なポンペ病患者支援団体である International Pompe Association がポンペ病の認識を高めるために毎年4月15日を国際ポンペ病の日と定めています。 <https://www.worldpompe.org/>