

## ニーマン・ピック病C型 患者家族の会とは

患者や家族が病気の事や日常生活について  
情報交換する事を目的とした会です

### 目的

- ・患者及びその家族が幅の広い情報等交換
- ・研究機関に対する治療、研究への協力
- ・医師及び社会に対する啓発活動

### 活動内容

- ・メーリングリストでの情報交換
- ・学会等への参加
- ・厚生労働大臣宛て要望書提出  
など

### 顧問医師

- |      |  |
|------|--|
| 井田博幸 | 東京慈恵会医科大学小児科学講座<br>主任教授                  |
| 大野耕策 | 独立行政法人労働者健康福祉機構<br>山陰労災病院院長/<br>鳥取大学名誉教授 |
| 酒井規夫 | 大阪大学大学院医学系研究科<br>保健学専攻 生命育成看護科講座<br>教授   |

(五十音順)

### 入会について

当会は、ニーマン・ピック病C型の患者およびその  
家族である正会員と、本会を援助する者または  
団体である賛助会員から構成される任意団体  
です。  
本会の目的に賛同し入会を希望される方は、会  
則をお読みいただいた上で入会手続きを行って  
ください。

国内のニーマン・ピック病C型患者は30~40名  
とされていますが、発症確率から考えれば  
**100名程度存在する**はずです。

根治療法はなくとも発症初期に適切な対処を  
行えば、その後の経過は大きく異なります。  
**確定診断が付かず苦しんでいる患者さんのた  
めに**、当会は、早期診断、早期治療に向け啓  
発活動を行っています。

**確定診断が付きながら家族会への加入をため  
らわれているご家族へ**  
同じ境遇の仲間の助け合いは貴重です。

こうしたご家族をご存じの方は、ぜひ当会を  
ご紹介ください。

### BOOK

ニーマン・ピック病C型の診断と治療  
大野耕策編 医薬ジャーナル社

ライソゾーム病  
-最新の病態、診断、治療の進歩-  
衛藤義勝責任編集 診断と治療社

### WEB

ニーマン・ピック病C型患者家族の会  
<http://www.npcj.net>

National Niemann-Pick Disease Foundation  
<http://nnpdf.org/>

厚生労働省難治性疾患等政策研究事業  
[http://www.japan-lsd-mhlw.jp/  
lsd\\_doctors/nimann\\_pick\\_c.html](http://www.japan-lsd-mhlw.jp/lsd_doctors/nimann_pick_c.html)

NIH TRND project  
[http://www.ncats.nih.gov/trnd/projects/  
active/cyclodextrin-niemann-pick](http://www.ncats.nih.gov/trnd/projects/active/cyclodextrin-niemann-pick)

Niemann-Pick disease  
type C of Japan

## ニーマン・ピック病C型 患者家族の会



Homepage : <http://www.npcj.net>  
e-mail : [info@npcj.net](mailto:info@npcj.net)

本パンフレットには、医療に関する情報を含みますが  
診断・治療に関しては専門家に御相談下さい

## ニーマン・ピック病C型とは

特定疾患として難病指定されている  
ライソゾーム病（約30種）の一種です

### 特徴

- ・神経変性を伴う常染色体劣性遺伝形式の遺伝病
- ・進行性  
（多くの患者は診断から5～10年後に死亡）
- ・発症年齢や症状に個人差がある  
（乳児型、小児型、若年型、成人型に大別）
- ・エンドソーム/リソソーム系にエステル化して  
いないコレステロールと糖脂質が蓄積する

### 原因

NPC1またはNPC2遺伝子の変異

### 主な臨床症状

- ・黄疸
- ・おなかが大きい（肝脾腫）
- ・出来ていた運動ができなくなる（運動退行）
- ・笑うと突然力が抜ける（カタブレキシー）
- ・学習が困難
- ・摂食・飲み込み困難
- ・目を上下に動かして物を追視できない
- ・発音が不明瞭になる
- ・若年性知的退行や認知症

### 診断方法

診断の決め手となる検査

- ・骨髄穿刺
- ・皮膚生検と皮膚の細胞を培養する検査
- ・遺伝子診断

早期診断のためのスクリーニング技術の開発が  
期待されます

## 治療法

神経症状抑制効果がある治療薬ブレイザベス®が認可されていますが、病型や投薬開始時期によっては効果に限定的な面もあり、**新規治療法が必要です**

### 認可された治療薬

#### ブレイザベス®

- ・グルコシルセラミドシンターゼを可逆的に阻害し、ニーマン・ピック病C型で蓄積しているガングリオシドの蓄積を減らします。
- ・血液脳関門を通過するため、脳のガングリオシド蓄積による神経障害の治療効果が期待されます。

### 臨床研究が行われている治療法 β-シクロデキストリンの投与

- ・細胞内のコレステロールの輸送を改善することが期待されています。
- ・欧米で臨床試験が行われています。  
（2015年にPhase2b/3）
- ・FDAは画期的治療薬に認定しました。  
（2016年）
- ・国内でも、臨床試験が行われています。

### 研究報告されている治療法

- ・γ-シクロデキストリン
- ・ポリノスタット  
（ヒストン脱アセチル化酵素阻害薬）
- ・シャペロン療法
- ・プロテアソーム抑制剤
- ・遺伝子治療

## ブレイザベス® おすすめの服薬法

### ブレイザベス®の特徴

- ・とても苦い
- ・副作用として下痢が多い  
（二糖類分解酵素阻害のため）

当会で情報交換した  
下痢をしにくい服薬法の例です

Aちゃん（10歳）

経管栄養なので、  
空腹時に食事の1時間前  
に注入服薬しています。

Sくん（1歳）

カプセルをつぶした  
バナナにまぜてゴックン  
しています。  
服薬前後2時間、  
食事をしません。

Rくん（16歳）

PEGを増設し、ラコ  
ールonlyからミキサ  
ー食とラコール混合  
にしたらOKでした。

Yくん（0歳）

脱カプセルし、少量の水で練って  
上あごに付けて、母乳で飲ませています。  
朝、空腹時に服薬し、  
服薬1時間後に朝食を食べます。