

本日

9.22は

ライソゾーム病の日

Lysosomal Storage Disease Day



子どもたちの叫びが
聞こえますか？



ライソゾーム病の代表的な疾患であるファブリー病の原因遺伝子が、X染色体q22(キュー・ニー・ニー)であること、ライソゾーム病のシンボル[シルバーウイング]の活動を2012年9月22日に開始したことから、9月22日を[ライソゾーム病の日]に制定しました。
(一般社団法人日本記念日協会登録)
この記念日が、希少疾患を持って生まれてくる子どもたちの未来を少しでも明るいものにするのを願っております。

知ってください、ライソゾーム病のこと

ライソゾーム病は、細胞内で機能する酵素の働きがなかったり、弱いため、分解されるべきものが体の中にたまる病気です。国の社会保障制度で指定難病に指定されている遺伝性の病気です。ゴシエ病、ファブリー病、ペンペ病、ムコ多糖症などが含まれています。

なかでもファブリー病は、細胞内ライソゾーム酵素のひとつであるαガラクトシダーゼAが欠損もしくは活性が低下して生じる先天性代謝異常症です。生まれつき遺伝子に変化があり、特定の物質を分解する酵素ができません。分解されない物質は様々な臓器に蓄積し、やがて多くの臓器障害をきたしてしまいます。

小児期での発症が多く、手足の痛み、発汗障害、小さな赤い皮疹、たんぱく尿などの症状があります。また、病気の進行に伴い、腎機能低下や心肥大をきたし、腎不全、脳血管障害、心筋の線維化、不整脈などの発現リスクが高まってしまうため、早期発見・早期治療が重要と考えられています。

ファブリー病を疑う所見には、原因不明の心肥大や腎不全、たんぱく尿などのポイントがあります。中でも見逃してはいけないのが、手足の痛みや発汗障害です。手足の痛みはかなりの苦痛を伴いますが、友達や先生にも理解してもらえず、また、汗をかかないため暑い日や運動時に顔が真っ赤になるなど、苦しんでいる子どもが多いのです。成長痛や体質と見過ごすことなく、子どもたちのサインに気づいてあげることが肝要です。



一般社団法人 サクラネットワーク ジャパン 代表理事
名古屋セントラル病院
ライソゾーム病センター センター長

坪井 一哉

日本では約1000人の患者がいると報告されています。しかし最近の研究では新生児の約7000人に1人がファブリー病であったとするなど、かなり多くの患者が潜在している可能性が指摘されています(※)。

この現実を一人でも多くの方に知っていただき、皆さんの周りにいる子どもたちの叫びに耳を傾けてみてください。皆さんのちょっとした気づきや関わりが、子どもたちの未来を大きく変えるかもしれません。

「シルバーウイング」とは？
「シルバーウイング」は、ライソゾーム病の疾患啓発、患者支援のシンボルマークです。サクラネットワークジャパンは、ライソゾーム病の認知度向上と患者さんの生き生きとした生活に貢献することを目的に活動しています。

Lyso

※Inoue T, Hattori K, Ihara K et al: Newborn screening for Fabry disease in Japan-prevalence and genotypes of Fabry disease in a pilot study. J Hum Genet 58(8):548-52, 2013



◀ 私たちの活動について詳しくはホームページをご覧ください

一般社団法人 **Sakura Network Japan**

E-mail : sakuranetworkjapan@gmail.com <https://www.secretariat.ne.jp/sakuranet/>

第13回 難病支援プロジェクト

Sakuraの会

~ Japan Art Festival 2022 ~

日時：2022年 10月8日(土) 10:00 開場 - 9日(日) 15:00 閉会

会場：名古屋城本丸御殿・孔雀之間、茶席・書院

参加無料

※ただし、名古屋城観覧料が必要です。

審査員

- | | |
|---------|-------------------------------|
| 衛藤 義勝 | 東京慈恵会医科大学 名誉教授 |
| 中尾 昭公 | 名古屋大学 名誉教授 |
| 奥山 虎之 | 埼玉医科大学 ゲノム医療科 特任教授 |
| 木藤 克之 | 滋賀医科大学 血液内科 前教授 |
| 松田 純子 | 川崎医科大学 病態代謝学 教授 |
| 石田 王介 | 筑波大学 医学医療系 准教授 |
| 近江 晃樹 | 日本海総合病院 循環器内科 部長 |
| 古城 真秀子 | 岡山医療センター 小児科 医長 |
| 木本 文平 | 碧南市藤井達吉現代美術館 館長 |
| 坪井 一哉 | 名古屋セントラル病院 ライソゾーム病センター センター長 |
| 山本 浩志 | 名古屋セントラル病院 ライソゾーム病センター 副センター長 |
| 伊藤 公人 | 一宮西病院 血液内科 部長 |
| 患者代表 2名 | |

授賞式

- 10月9日 14時より
- 最優秀賞 (1名)：賞状、記念品
 - 優秀賞 (3名)：賞状、記念品
 - 桜花賞 (2名)：賞状、記念品
 - 特別賞 (2名)：賞状、記念品

主催 一般社団法人 Sakura Network Japan

後援 厚生労働省、観光庁、愛知県、名古屋市

愛知県医師会、名古屋市医師会、愛知県小児科医会、名古屋市小児科医会、愛知県看護協会、愛知県薬剤師会

愛知県病院薬剤師会、愛知県臨床検査技師会、碧南市藤井達吉現代美術館、愛知太極拳の会

協賛 サノフイ(株)、武田薬品工業(株)、住友ファーマ(株)、アマカス・セラピューティクス(株)

協力 名古屋セントラル病院、一宮西病院、愛知県精神医療センター、資生堂ジャパン(株)、(株)和装カジュラ

(敬称略・順不同)



Japan Meetings & Events
New ideas start here