



2017年4月14日

希少疾患「ポンペ病」の早期診断・治療を支援するコールセンター開設

～「国際ポンペ病の日」の4月15日オープン～

サノフィ株式会社(本社:東京都新宿区、代表取締役社長:ジャック・ナトン、以下「サノフィ」)は、4月15日の「国際ポンペ病の日」に合わせて、同日から5月12日まで、希少疾患「ポンペ病」の症状が疑われる方向けに診断や治療が可能な専門の医療機関を紹介するコールセンターを開設することをお知らせします。

ポンペ病はライソゾーム病の1つの疾患で、細胞のライソゾーム内で機能する酵素である酸性 α -グルコシダーゼの機能不全または低下によってグリコーゲンの分解が妨げられることにより引き起こされます。全身の臓器や器官の細胞にグリコーゲンが蓄積し続けることで、様々な症状が現れ、徐々に進行していきます。ポンペ病の症状は個人差があり、他の疾患にも見られる症状が多いことから、診断が難しい疾患であると言われています。また疾患自体の認知が十分ではないため、正しく診断を受けられず、適切な治療を受けていない患者さんも多数いると推定されています^{1,2}。

ポンペ病は、生後1カ月以内に発症する「乳児型」と、「遅発型」に分けられ、「遅発型」の患者さんの発症時期は小児期から成人期までと多岐にわたります。「遅発型」の患者さんは、診断の確定まで長期間を要することがあります。しかし、ポンペ病は進行性の疾患であることから、出来る限り早期に専門医の診断を受け、治療を開始することが、症状をコントロールする上で非常に重要になります。特に原因不明の筋力低下(階段の昇り降りがつらい、椅子から立ち上がりづらいなど)やクレアチンキナーゼ(CK)の高値が続く場合は、ポンペ病の可能性があります。

サノフィのスペシャルティケア・ビジネスユニットのサノフィジェンザイムでは、これまで、ポンペ病を含むライソゾーム病について、医療従事者を中心とした情報提供に取り組んでまいりましたが、このたび、ポンペ病と疑われる症状をお持ちの方が、ポンペ病の診断や治療が可能な専門の医療機関に早期に相談できるよう支援する取り組みとして、ポンペ病医療機関紹介コールセンターを開設することとしました。開設は、「国際ポンペ病の日」の4月15日となります。本コールセンターでは、メディカルコミュニケーターが、ポンペ病の診断や治療が可能な専門の医療機関を紹介します*。

¹ ACMG Work Group on Management of Pompe Disease. Pompe disease diagnosis and management guideline. Genetics in Medicine. 2006 Jun;8(6):382.

² Priya S. Kishnani et al. Timing of diagnosis of patients with Pompe disease : data from the Pompe registry. American Journal of Medical Genetics. 2013 Oct;161A(10):2431-43

サノフィ株式会社

〒163-1488 東京都新宿区西新宿 3-20-2 東京オペラシティタワー
www.sanofi.co.jp



サノフィジェンザイムのジェネラルマネジャーであるパスカル・リゴディは、「ポンペ病患者さんの早期診断と治療開始の契機となることを願い、医療機関紹介コールセンターを開設します。疑わしい症状を持ち不安に思っている方やはっきりとした診断を得られていない方々に、本コールセンターをご活用いただきたいと思います」と述べています。

サノフィジェンザイムでは、今後もポンペ病患者さんの早期診断・治療と QOL 向上に貢献してまいります。

以上

ポンペ病医療機関紹介コールセンター 概要

開設期間	2017年4月15日(土)～5月12日(金)
受付時間	平日(月曜～金曜)9:00～17:00 土日祝日休み、ただし4月15日(土)・16日(日)のみ9:00～17:00受付可能
電話番号	0120-740-540
対応内容	ポンペ病の診断や治療が可能な専門の医療機関の紹介*

*本コールセンターでは、電話による診断・治療行為、現在治療中の疾患に関する服薬や治療について指導・助言等を行うことはできません。

サノフィについて

サノフィは、グローバルヘルスケアリーダーとして、患者さんのニーズにフォーカスした医療ソリューションの創出・研究開発・販売を行っています。5つのグローバルビジネスユニット(糖尿病および循環器、ジェネラルメディスンおよび新興市場、サノフィジェンザイム、サノフィパスツール、コンシューマー・ヘルスケア)で組織され、パリ(EURONEXT: [SAN](#))およびニューヨーク(NYSE: [SNY](#))に上場しています。日本においては、「日本の健康と笑顔に貢献し、最も信頼されるヘルスケアリーダーになる」というビジョンの実現に向けて、患者中心志向に基づき、医薬品等の開発・製造・販売を行っています。詳細は <http://www.sanofi.co.jp> をご参照ください。