

急性ポルフィリン症啓発のためのウェブサイトのリニューアル

～診断に至りにくい疾患の認知度向上のために～

株式会社オーファンパシフィック（本社：東京都品川区、代表取締役社長 市川邦英）は、患者さんと一般の方のためのウェブサイト「急性ポルフィリン症」をリニューアルいたしました。

「急性ポルフィリン症」は、先天性代謝性疾患の一種で、わが国では難治性疾患克服研究事業「指定研究(遺伝性ポルフィリン)」に分類されています。激しい腹痛が主症状となることが多い疾患ですが、便秘、嘔吐等の消化器症状、高血圧、頻脈等の循環器系の症状、不安等の精神症状、そしてけいれん・四肢麻痺等の神経症状が、それぞれ単独に交互に、また重なって発現するなど、多彩な症状を呈する疾患です。このため、診断に至りにくく、時に、死に至る場合もあります。

「急性ポルフィリン症」は遺伝性疾患であることがわかっていますが、患者数が少なく、また疾患の認知度が低いことや、特徴的な症状がないため、他の病気と診断されるケースもあります。本サイトは、患者さんが一日も早く診断に至れるよう、「急性ポルフィリン症」の症状や発症メカニズム、相談できる医療機関などの情報をまとめたものです。本サイトの概要は、以下の通りです。この度のリニューアルでは、「病気の症状と診断フローチャート」を加え、鑑別診断のコンテンツ充実を図りました。

「急性ポルフィリン症」ウェブサイトの概要

主なコンテンツ

- ・急性ポルフィリン症の基礎知識
- ・知っておきたい周辺知識
- ・Q&A
- ・相談できる専門医
- ・病気の症状と診断フローチャート

URL : <http://www.orphanpacific.com/patient/porphyria/index.html>

株式会社オーファンパシフィックは、「急性ポルフィリン症」の認知度を上げるために、医師、医療機関や一般の皆様への働きかけを継続するとともに、オーファンドラッグの提供を通じて患者さんに、そして社会に貢献してまいります。

※難治性疾患克服研究事業について

症例数が少なく、原因不明で治療方法も未確立であり、かつ、生活面で長期にわたる支障がある疾患（難病）について研究班を設置し、原因の究明、治療方法の確立に向けた研究を行うものです。臨床調査研究分野、指定研究、横断的研究分野、重点研究分野、研究奨励分野を設け、難病研究を推進しています。

急性ポルフィリン症
Acute Porphyria

基礎知識 周辺知識 Q&A 鑑別診断 専門家

急性ポルフィリン症を知ることから始めましょう

あまり知られていない（聞きなれない）病気に「急性ポルフィリン症」という病気があります。

腹痛を伴うことが多い病気ですが、診断がつかないで悩んでいる患者さんの中に、この病気の患者さんが潜んでいることも考えられます。

「急性ポルフィリン症」と診断された方はもちろん、「もしかしたら」と思われる方も、まずは病気を知るところから始めましょう。

急性ポルフィリン症の基礎知識

どのような症状が現れるのか？
なぜ起こるのか？
どのような検査・診断が必要か？
どのように治療されるのか？
治療の目的と経過

相談できる専門医

急性ポルフィリン症の専門医検索のご紹介

知っておきたい周辺知識

ポルフィリン症とは？
急性ポルフィリン症と慢性ポルフィリン症の違い

Q&A

妊娠・出産について
薬物を避ける必要と避ける

病気の症状と診断フローチャート

急性ポルフィリン症の検査

原因不明（不定）の腹痛 神経症状 精神症状



上記の様な症状が多彩に組み合わせり、激しい症状の割りに理学的所見に乏しく、動揺性で急性腹痛・ヒステリーなどの神経・精神症状と誤診されやすい疾患です。

ヘム合成経路を川の流れて例えると・・・

① 川の流量：ヘム合成量 ② 川にある関：酵素

健康人

遺伝子異常がないため関（酵素）は狭くない



急性ポルフィリン症患者

遺伝子異常により関（酵素）が狭く能力が落ちているが通常は流量（ヘムの量）が少ないので問題がない。

↓ 誘因が加わる ↓

流量（ヘムの量）が増加し関の能力を上回り上流で洪水（発作）が発生。



*薬物・妊娠・出産・ストレスなど

本件に関するお問い合わせ先

株式会社オーファンパシフィック
企画部 高栖 政博
Tel: 03-5843-4079