

代謝疾患分野

アミロイドーシス

1. 概要

アミロイドーシスとは、アミロイドと呼ばれる線維状の異常蛋白質が沈着して臓器の機能障害を引き起こす病気の総称です。家族性アミロイドポリニューロパチー (FAP) や老人性全身性アミロイドーシス (SSA)、AA アミロイドーシス、AL アミロイドーシス、透析アミロイドーシスなど、全身の様々な臓器に沈着する全身性アミロイドーシスと、アルツハイマー病や脳アミロイドアンギオパチーなどのように、ある臓器に限局して沈着する限局性アミロイドーシスに分けられます。

2. 疫学

国内に、FAP、AL アミロイドーシス患者がそれぞれ数百人、SSA、AA アミロイドーシス、透析アミロイドーシス患者がそれぞれ数万人、アルツハイマー病や脳アミロイドアンギオパチーなどの脳アミロイドーシス患者は約 200 万人存在します。

3. 原因

原因となる蛋白質はアミロイドーシスの種類によって異なりますが、いずれも変性、線維化し、アミロイドとして臓器に沈着することで病気を引き起こします。

4. 症状

全身性アミロイドーシスでは、心臓の障害（心不全症状や不整脈）、腎臓の障害（腎不全やネフローゼ症候群）、消化器症状（下痢や便秘、嘔気・嘔吐）、末梢神経障害（手足のしびれや感覚の鈍麻、筋力の低下など）、自律神経障害（立ちくらみ、排尿障害、発汗障害、勃起障害など）がしばしば認められます。脳アミロイドーシスに関しては、アルツハイマー病では認知機能障害が、脳アミロイドアンギオパチーでは脳出血や脳梗塞といった脳卒中の症状が認められます。

5. 合併症

全身性アミロイドーシスでは、アミロイドの沈着に伴う様々な臓器不全症状の進行に伴い、全身状態が悪化し、感染症なども合併しやすくなります。

6. 治療法

アミロイドーシスの種類によっては、予後の改善に効果的な治療が行われています。FAP に対する肝臓移植、AL アミロイドーシスに対する自己末梢血幹細胞移植と大量化学療法の併用などです。また、FAP に対してはジフルニサルやタファミディスといった薬剤、AA アミロイドーシスに対してはサイトカインを標的とした最新の抗リウマチ薬の臨床試験も行われています。アルツハイマー病については、認知症状の軽減効果を有するドネペジル、メマンチンといった薬剤が用いられるのに加え、免疫療法などの新規治療法についても臨床試験が行われています。

7. 研究班

アミロイドーシスに関する調査研究班