

知っておきたい トランスサイレチン型 心アミロイドーシスのこと

監修

国立循環器病研究センター 心不全・移植部門 部門長
泉 知里 先生



トランスサイレチン型心アミロイドーシスと 診断された患者さんへ

トランスサイレチン型心アミロイドーシスは、
心臓の機能を低下させ、心不全の原因となる病気です。
近年では治療により、病気の進行を抑えることが
期待できるようになってきました。
病気とうまく付き合っていくために、
まずは知ることから始めてみてください。
私たちは、あなたの一步を支援します。

もくじ

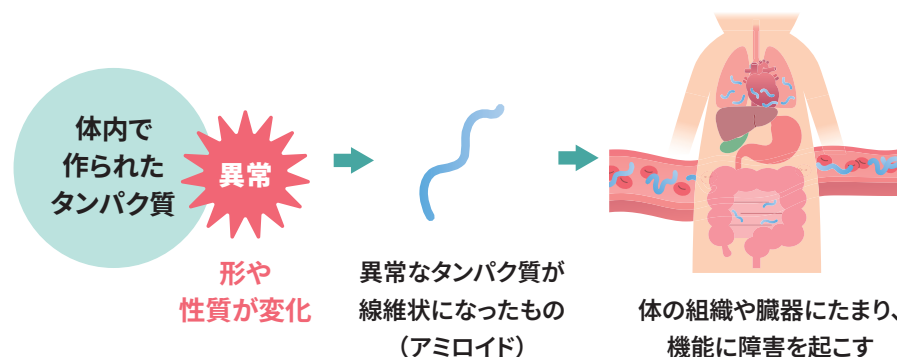
- アミロイドーシスとは 3
- トランスサイレチン型心アミロイドーシスとは 4
 - 症状 6
 - 検査と診断 8
 - 治療 10
 - 医療費助成と社会保障制度 11

アミロイドーシスとは

「アミロイド」と呼ばれる異常なタンパク質が体の臓器にたまり、本来の働きを失わせる病気です。

この「アミロイド」とは、体のなかで重要な働きをしているタンパク質の形や性質が変わり、水や血液に溶けにくい線維状になってしまったものです。

「アミロイド」のもととなるタンパク質は、現在30種類以上あることがわかっており、その種類によってたまりやすい臓器や組織、あらわれやすい症状が異なります。



アミロイドーシスは、以下にわけられます。

アミロイドが
全身のさまざまな臓器にたまる
「全身性」

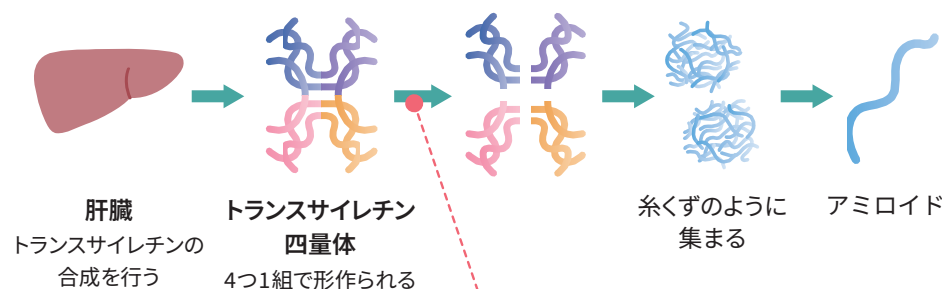
アミロイドが
1つの臓器のみにたまる
「限局性」

「全身性」アミロイドーシスのなかでも、主に心臓にアミロイドがたまり、心臓のはたらきに異常を起こすのが、心アミロイドーシスです。

トランスサイレチン型心アミロイドーシスとは

トランスサイレチン(TTR)というタンパク質に異常が起こり、アミロイドとなって心臓にたまることで、心臓のはたらきに異常を起こした状態のことを指します。

トランスサイレチンは、肝臓で合成され、通常4つ1組で形作られています(四量体)。異常が起こると、4つがバラバラになり、糸くずのような形に集まります。その糸くずがさらに集まり、「アミロイド」という水や血液に溶けにくい線維状になり、体の臓器にたまります。



トランスサイレチンに異常が起こり、
4つがバラバラになる

異常の原因 遺伝子変異または加齢など



トランスサイレチンのはたらき

- 体内でビタミンAやホルモンを運ぶ役割を担う。
- 神経の保護、記憶や認知機能維持などにおいて、重要な役割を果たす。

また、トランスサイレチン型心アミロイドーシスには、遺伝子の変異(変化)によりタンパク質に異常を起こす「**遺伝性(変異型)**」と、遺伝子の変異によるものではなく、加齢が1つの原因とされている「**野生型**」の2種類があります。

「野生型」のトランスサイレチン型心アミロイドーシスでは、アミロイドが手首や腰の神経の通り道にたまりやすく、しゅ こん かん しょう こう ぐん 手根管症候群やせき ちゅう かん 脊柱管狭窄症きょう さく しやうがあらわれることがあります。

一方、「遺伝性」では、心臓以外に神経や消化管などにアミロイドがたまりやすいことが知られています。

▼「野生型」と「遺伝性」の特徴

	野生型 トランスサイレチン型 アミロイドーシス	遺伝性 トランスサイレチン型 アミロイドーシス
アミロイドの もとになる タンパク質	野生型 トランスサイレチン	変異型 トランスサイレチン
原因	加齢	遺伝
好発年齢・性別	60歳以上の男性	20～70歳
アミロイドが たまりやすい部位	心臓、関節・靱帯、 神経など	神経、心臓、消化管、 腎臓、眼など

トランスサイレチン型心アミロイドーシスの症状

以下のような症状が病気と関連してあらわれることがあります。気になる症状 がある場合にはかかりつけ医に必ず相談しましょう。

● 心不全

心臓にアミロイドがたまり、心臓の働きが悪くなったこと(心不全)により、息切れやむくみ、疲れやすく感じるなどの症状があらわれることがあります。



● 不整脈

心臓の拍動を制御している電気の流れがアミロイドによって邪魔されることにより、脈が速くなったり遅くなったり、不規則になったりする症状(不整脈)と、ドキドキする、息切れ、めまい、胸が苦しい、気を失うなどの症状があらわれることがあります。



● 大動脈弁狭窄症 だいどうみやくべんきょうさくしょう

心臓の弁の1つである大動脈弁にアミロイドがたまって働きが悪くなると、心臓が十分な血液を送り出せなくなり、胸の圧迫感や息切れ、気を失うなどの症状があらわれることがあります。

● 手根管症候群 しゅこんかんしょうこうぐん

手首の神経(正中神経)にアミロイドがたまり、圧迫することで親指や人差し指、中指、薬指(薬指は親指側のみ)にしびれや痛みがあらわれることがあります。



● 脊柱管狭窄症 せきちゅうかんきょうさくしょう

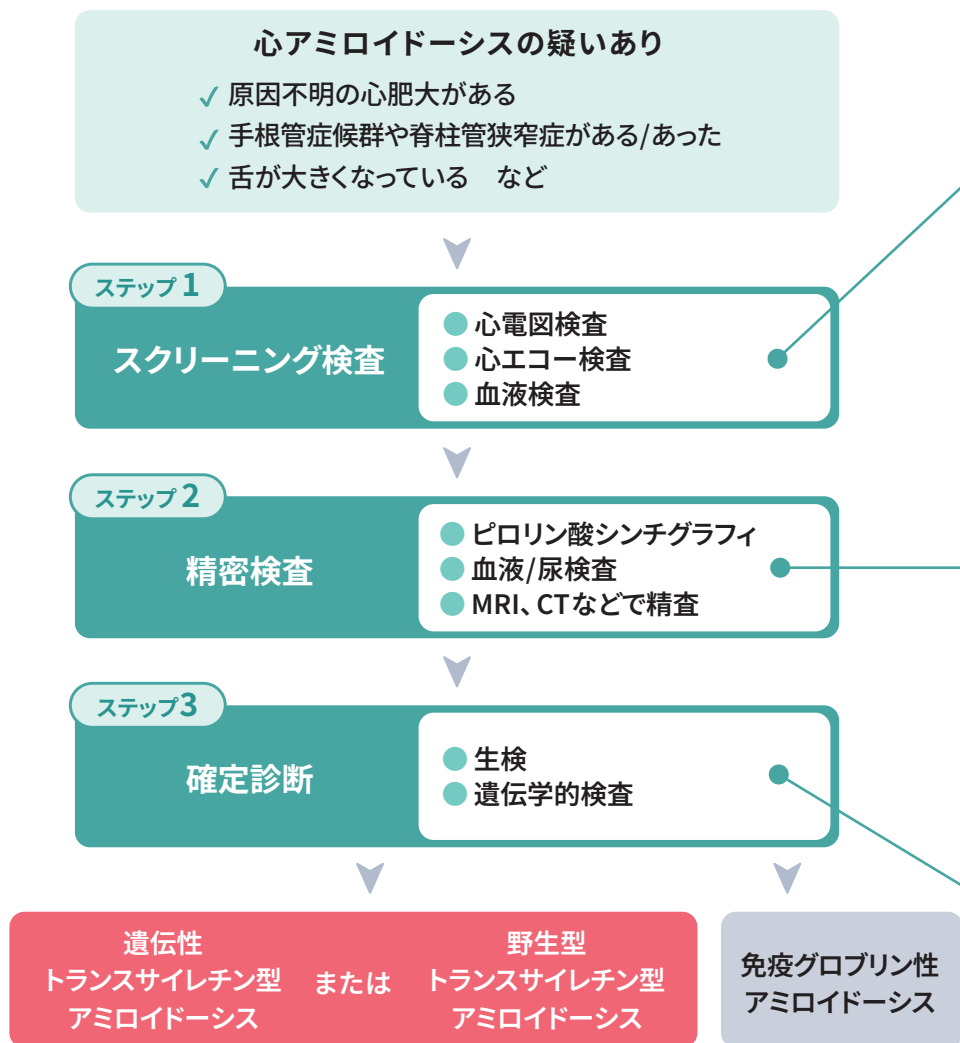
背骨にある神経の通り道(脊柱管)にアミロイドがたまり、圧迫するようになると足腰のしびれや痛みが起こる可能性があります。



これらの症状は、アミロイドの蓄積が進むにつれて重症化していきます。重症化すると入退院を繰り返すようになりますが、入院するごとに身体の機能も低下することが知られています。そのため、**早期に治療を始め、入院が必要にならないよう重症化を防ぐことが大切です。**

トランスサイレチン型心アミロイドーシスの検査と診断

原因不明の心肥大があり、しゅこんかんしょうこうぐん 手根管症候群や せきちゅうかんきょうさくしょう 脊柱管狭窄症があるなど、この病気が疑われる場合には、以下のステップで検査が行われます。



●心電図検査

心臓を動かすために発せられる電気信号を見ます。心アミロイドーシスでは、電気信号を伝達する部位にアミロイドがたまって邪魔をしていることがあるため、低電位（波形の高さが低い状態）や徐脈（電気信号の発生頻度が低下したり、電気信号の伝わりが悪くなったりして脈が遅くなること）など、電気信号の異常が見られることがあります。

●心エコー検査

体に超音波をあて、反射してきた波を画像化することで、心臓の形や機能を調べることができます。心アミロイドーシスを疑う重要な手がかりである「心臓の壁が厚くなっている状態（肥大）」を確認します。

●血液検査

心アミロイドーシスの診断の参考になると考えられている、BNP（心臓に負荷がかかると分泌されるホルモン）や、トロポニン（心筋が傷つくと血中に放出されるタンパク質）などの数値を調べます。

●ピロリン酸シンチグラフィ

血液のなかに特殊なお薬（ピロリン酸）を入れ、体のどこにお薬が集まるかを専用の機器で撮影して画像化する検査です。心臓にアミロイドがたまっているかどうか、それがどの程度かを確認します。

●血液または尿検査(M蛋白の確認)

免疫グロブリン性アミロイドーシス（ALアミロイドーシス）の原因タンパク質（M蛋白）の有無を調べ、心アミロイドーシスの種類を判断します。

●生検

体の組織をほんの少し採取し、顕微鏡でアミロイドの有無を確認する検査です。アミロイドーシスは、全身にアミロイドがたまるため、まずは皮膚やおなかの脂肪組織などで確認します。これらの組織でアミロイドが確認できなかった場合には、心臓カテーテルを使って心臓の組織を採取して確認を行います（心筋生検）。

●遺伝学的検査

トランスサイレチン型アミロイドーシスの場合には、原因が「遺伝子の変異（変化）」によるものかどうかを判断する検査を行います。

トランスサイレチン型心アミロイドーシスの治療

トランスサイレチン型心アミロイドーシスの治療には、

①原因である「アミロイドーシス」そのものに対する治療と、

②「心臓の症状」に対する治療

の2種類があります。

① アミロイドーシスそのものに対する治療

病気の原因である「アミロイド」が新たに作られないように抑えるお薬(トランスサイレチン四量体安定化薬)を使います。このお薬は、トランスサイレチンが、元々の4つ1組の形からバラバラになり、アミロイドになることを防ぎます。この治療法の登場により、診断することができれば治療により病気の進行を抑えることが期待できるようになってきました。

② 心臓の症状に対する治療

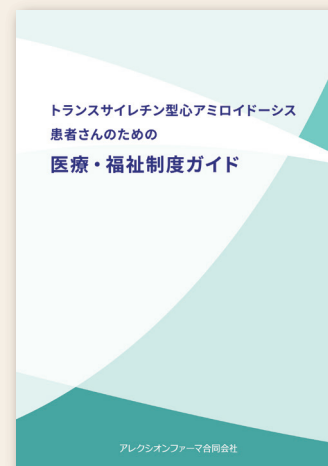
利尿剤により、体内の余分な水分を減らしてむくみを取り、心臓にかかる負担を軽くします。また、心臓の動きのリズムが整っていない場合(不整脈)には、リズムを整えるお薬や血液を固まりにくくするお薬を使ったりします。脈が少なすぎる場合には、ペースメーカを埋め込むこともあります。

■ 医療費助成と社会保障制度

日本には、難病患者さんが安心して療養できるようにさまざまな制度があります。「全身性アミロイドーシス」であるトランスサイレチン型アミロイドーシスは、国の「指定難病」となっており、難病法による医療費助成の対象です。ほかにも患者さんご家族を支える支援制度があり、各地域に専門スタッフがいます。相談しながら安心できる療養生活をつくっていきましょう。

トランスサイレチン型心アミロイドーシス患者さんのための 医療・福祉制度ガイド

以下の内容をまとめたパンフレットをご用意しております。
ぜひ、ご覧ください。



【もくじ】

■ 支援制度や生活に関する相談先

■ 医療費助成制度

- ① 難病医療費助成制度
- ② 高額療養費制度

■ その他の経済的支援 医療費控除

■ 日常生活に関する支援

- ① 介護保険法によるサービス
(介護保険サービス)
- ② 障害者総合支援法によるサービス
(障害福祉サービス)
- ③ 身体障害者手帳



アレクシオンファーマ 心アミロイドーシス相談室



「トランスサイレチン型心アミロイドーシス」
に関して、専門知識を持つ看護師に
このようなご相談をすることができます。

- どのような病気かについて
- 診断するための検査について
- 医療費助成などの社会福祉制度について など



0120-102-398

通話料無料

【受付時間】 平日 9:00～17:00

(土日・祝日、年末年始[12/29～1/3]を除く)

医療機関ではないため、診療や治療、お薬の処方など、医療行為に当たるサポートは提供しておりません。個別の診断を要する内容は、必ず医師や薬剤師にご相談ください。
適切な情報提供活動、また、応対品質やサービスの向上のため、お電話を録音しております。