



トランスサイレチン型家族性アミロイド ポリニューロパチー*と 診断された患者さんへ

監修: 植田 光晴 先生
熊本大学 脳神経内科学 教授

*[遺伝性ATTR (ATTRv) アミロイドーシス]、
[FAP (Familial Amyloid Polyneuropathy)]
とも呼ばれています。

 Alylam®
PHARMACEUTICALS

目次

はじめに	3
病気の概要	4
よくみられる症状	5
病気が起こるしくみ	6
病気の経過	8
長い病名の意味	8
治療法	9
日常生活で気を付けること	10
主な医療費助成制度	11
もっと詳しい情報を知りたい方に	12

はじめに

この冊子は、トランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチー*と診断された患者さんのために、「この病気はどんな病気か」ということを中心に、知っておいていただきたい情報を簡単にまとめたものです。

この病気は患者さんの数が少なく、また病気に関する情報の少なさや、あまりなじみのない病名から不安やとまどいを感じている方も多いことと思います。

しかし、できるだけ早くから適切な治療を開始し、続けていくことが大切です。

もしわからないことや心配なことがあれば担当医にご相談ください。

この冊子が、みなさまの病気に対する理解を深め、治療に取り組む一助となれば幸いです。

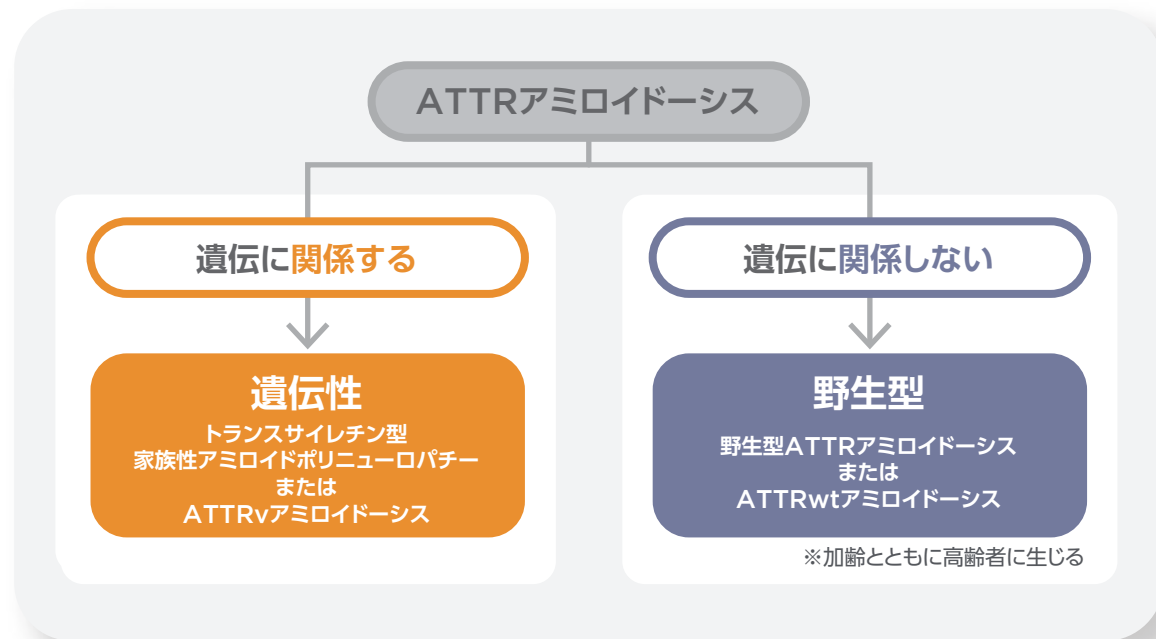
*:「遺伝性ATTR(ATTRv)アミロイドーシス」、「FAP(Familial Amyloid Polyneuropathy)」とも呼ばれています。



病気の概要

トランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチーは、“アミロイドーシス”という病気の一つです。

アミロイドーシスは、線維状の物質であるアミロイドが、体に沈着することによって機能障害が起こる病気の総称です。中でも特に、トランスサイレチン(TTR)というタンパク質がアミロイドの原因になっているものを“トランスサイレチン型(ATTR)アミロイドーシス”といい、このうち、遺伝に関係するものが“トランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチー”です。発症すると感覚障害、運動障害、自律神経障害や心障害などの様々な症状をきたします。一方、遺伝は関係せず、加齢とともに高齢者に生じるものは、野生型ATTRアミロイドーシスと呼ばれ、別の病気です。



よくみられる症状

アミロイドは、末梢神経や心臓、消化器など全身に運ばれるため、体のいろいろな部分で様々な症状が現れます。

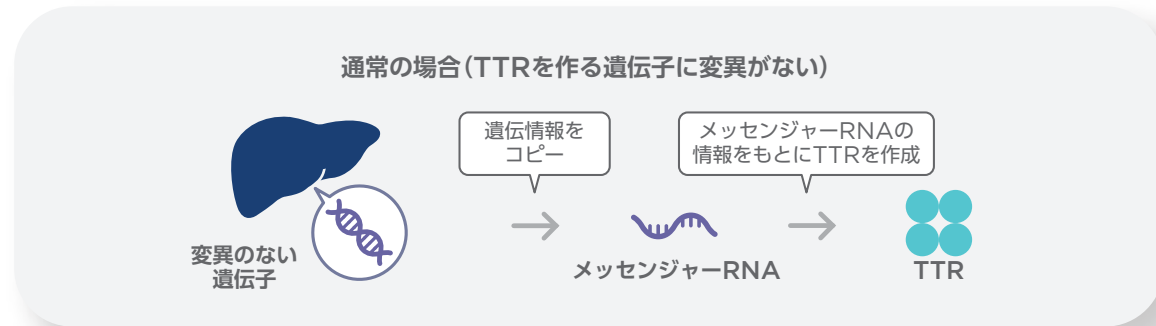


末梢神経とは…

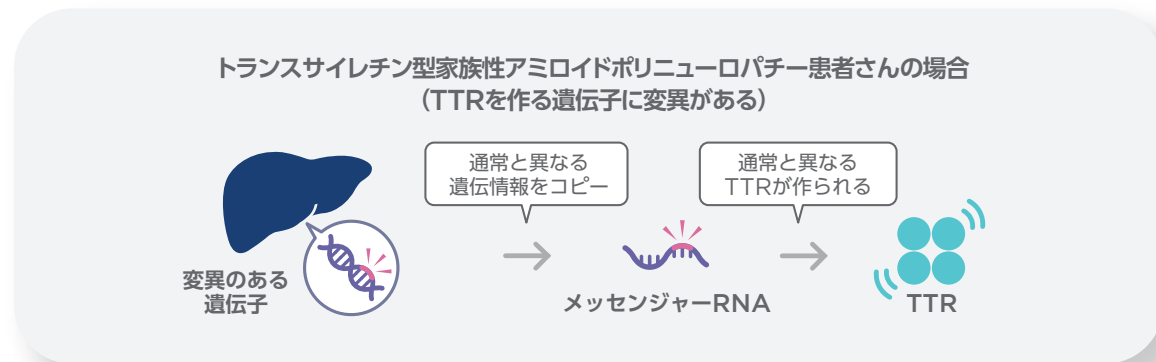
末梢神経は、手や足、内臓など体中のいろいろなところへ向かって広がる神経です。脳の指令を手足に伝え、手足の筋肉を動かしたり、痛みや温度などの感覚を脳に伝えたり、胃や腸の運動や、血圧などを調節したりします。末梢神経に障害が起こると、手足のしびれや痛み、力の入りにくさ、吐き気や下痢、立ちくらみといった症状が現れます。末梢神経に障害が起こる病気をニューロパチーと呼びます。

病気が起こるしくみ

通常、TTRは設計図である遺伝子から作られます。その際に、メッセージRNAという物質に遺伝情報がコピーされ、それをもとにTTRが作られます。



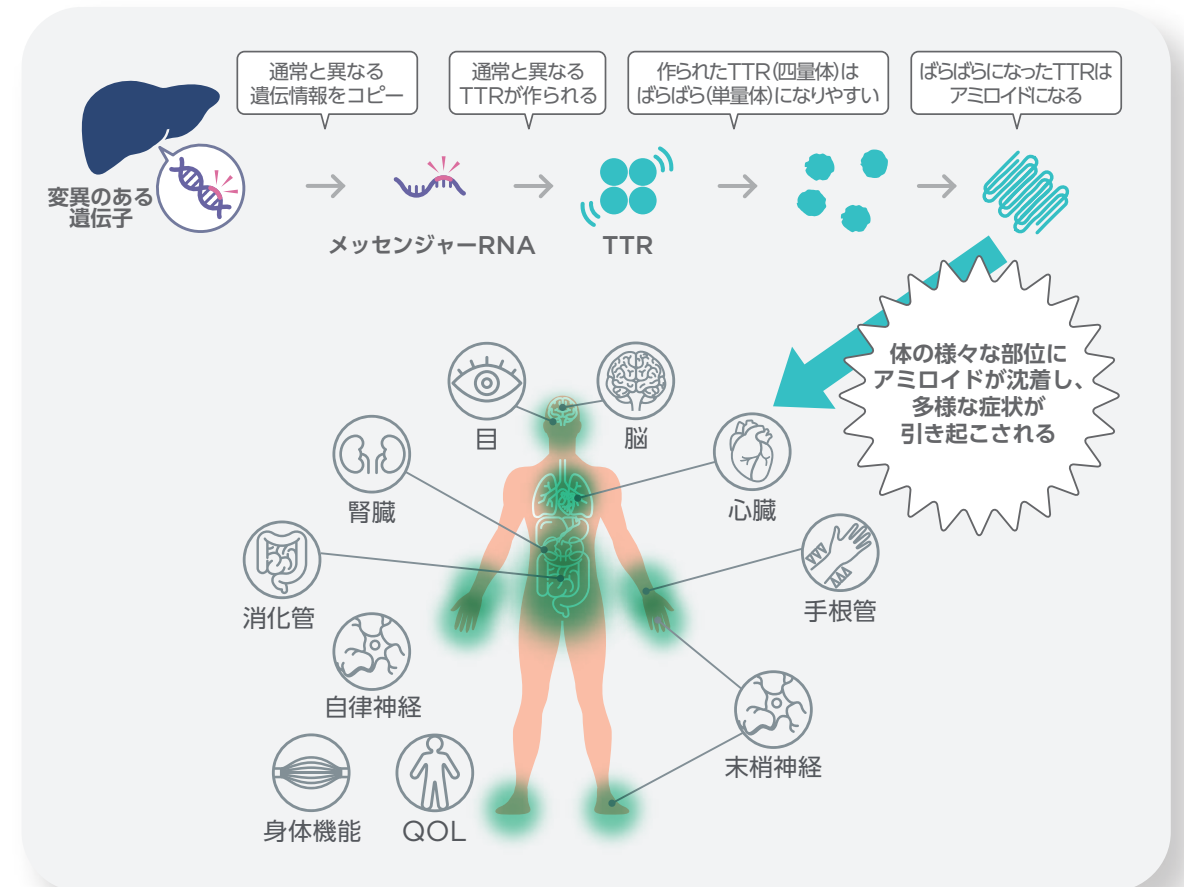
トランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチー患者さんは、TTRの遺伝子の一部に変異があるため、メッセージRNAにコピーされる情報も通常と異なり、TTRも通常と異なる形で、不安定なものが作られます。



TTRは通常、4つの部品がひとかたまりになっていますが(四量体)、不安定なTTRは1つずつの部品(単量体)へ解離しやすくなります。

ばらばらになったTTRは、それぞれに集まってアミロイドと呼ばれる線維状の物質になり、全身の様々な部位に沈着します。

この沈着したアミロイドによって手足のしびれ、立ちくらみ、息切れ、不整脈や下痢・便秘など、多様な症状が引き起こされたり、身体機能やQOLが低下したりします。



病気の経過

この病気の初期症状としてよくみられるものは、指先のしびれ、下痢や便秘などです。変異のタイプによっては、心臓の症状や目の症状が強くなる場合があります。

適切な治療を行わないと症状が進み、歩けなくなったり、寝たきりになったりしてしまいます。患者さんによって差はありますが、未治療の場合の平均生存期間は発症から約10年といわれています。

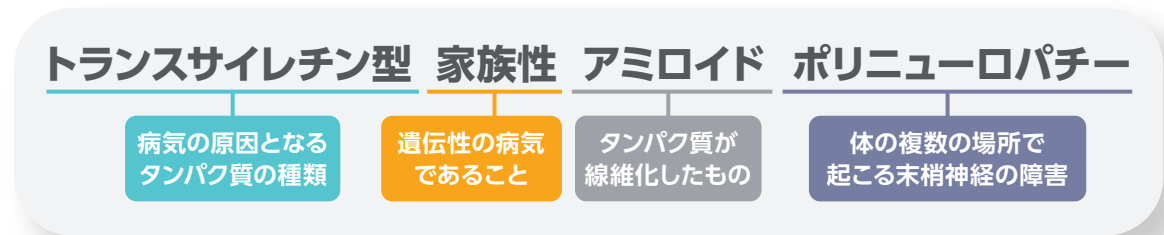
診断されたら、できるだけ早い段階から適切な治療を始めることが大切です。



早い段階から適切な治療を受けましょう

長い病名の意味

原因となるタンパク質の種類やどんな症状かを表すため、このような長い名前が付けられています。



この病気は、肝臓で作られるタンパク質(トランスサイレチン:TTR)が、形が変わった線維状のタンパク質(アミロイド)になって蓄積することで体の複数の場所で末梢神経の障害(ポリニューロパチー)が起こる遺伝性(家族性)の病気です。

病気の特徴から、「FAP(Familial Amyloid Polyneuropathy)」とも呼ばれています。また、近年は、アミロイドによる病気を意味する「アミロイドーシス」を用いて、「遺伝性ATTRアミロイドーシス」という名前や変異を意味する“variant”の“v”を用いて「ATTRvアミロイドーシス」という名前と呼ばれたりしています。これらはすべて同じ病気のことを指します。

治療法

この病気の治療法

● 変異したTTRを変異のないTTRに置き換える

肝移植

手術により、アミロイドになりやすい変異したTTRを作る肝臓そのものを、変異のないTTRを作る健康な肝臓に入れ替える。ただし、変異のないTTRもアミロイドになって体内に沈着することがある

● TTRが作られるのを抑える

siRNA製剤(静脈内投与、皮下投与)

変異のある遺伝子からタンパク質が作られる際の仲介役であるメッセンジャーRNAを分解することで、変異の有無にかかわらず、TTRが作られるのを抑え、TTRの量を減らす

● TTRがばらばらになるのを防ぐ

TTR四量体安定化剤(経口剤)

TTRの4つの部品がばらばらになるのを防ぐ

● 現れている症状を緩和・軽減する

対症療法

例) ● 手足のしびれや痛み → 痛み止め
● 脈が遅くなる → ペースメーカー
● 下痢・便秘 → 下痢止め・便秘薬 など

どの治療法が最適かは担当医にご相談ください。

日常生活で気を付けること

この病気では、自分では病気の影響と気付きにくい、様々な症状が現れます。神経が障害されている場所や症状によって気を付けるべきことが変わるので、担当医に相談しましょう。



やけどに気を付けましょう

末梢神経が障害されると、手や足が温度や痛みを感じにくくなる場合があります。カイロや湯たんぽによる低温やけどやお風呂の温度に気を付けましょう。

立ちくらみが起こりやすくなります

末梢神経の中で、自分の意思とは関係なく血管や内臓などの働きを調節している神経を「自律神経」といいます。自律神経が障害されると、寝ている状態や座った状態から立ち上がる時に血圧が下がり立ちくらみを起こすことがあります。立ちくらみが起こりやすい状況や対処法を知っておきましょう。



担当医や看護師に相談しましょう

気を付けるべきこと、わからないことは担当医や看護師、認定遺伝カウンセラー®などに相談しましょう。

主な医療費助成制度

この病気は国の「指定難病」に指定されている「全身性アミロイドーシス」に分類されるため、治療を続けていくための各種公的支援制度が整備されています。



この病気の主な医療費助成制度には、国の「**難病医療費助成制度**」、公的医療保険の「**高額療養費制度**」があります。

助成を受けるためには申請が必要です。

「**難病医療費助成制度**」には難病指定医による診断書や住民票など、「**高額療養費制度**」には支給申請書などが必要になります。



医療費助成制度の詳細については「**トランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチー患者さんへの医療費助成制度**」という冊子をご用意していますので、そちらもご参照ください。



詳しくは担当医やお住まいの市区町村の窓口(保健所等)、加入している医療保険の窓口へお問い合わせください。

もっと詳しい情報を知りたい方に

トランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチーの遺伝や日常生活での工夫、利用できる医療費助成制度、社会福祉サービス、介護のことなどについてわかりやすくまとめた冊子をそれぞれご用意しています。

遺伝について



日常生活について



医療費について



主な社会福祉サービスについて



介護について



医療機関名