

No.  
**116**

北里大学病院ニューズレター  
「窓」

# Mado



診療科紹介 腎臓内科

腎不全の原因にもなる遺伝病

## ファブリー病

診療科紹介

腎臓内科

## 腎不全の原因にもなる遺伝病

## ファブリー病

北里大学病院 腎臓内科  
主任教授 竹内 康雄

## ファブリー病と腎臓の関係

現在、日本では透析を受けている方が約33万人、その前段階である腎不全の方が約1500万人いるといわれ、その原因となる病気は数多くあります。その中で大変少ない割合ですが、『ファブリー病』という病気の方が一定数いて、腎機能悪化となる確率が高いのです。ファブリー病は、一般的にはよく知られていない病気ですが、ファブリー病の診断がつけば、治療法もある程度確立されつつあり、病気の進行を遅くし、また患者さまの病状によっては進行を止めることも可能になりました。その結果、透析を受けずにすむ患者さまもいます。

## ファブリー病はどんな病気？

人間の体はいろいろな臓器でできています。そこには37兆個の細胞があるといわれており、いくつかの細胞が集まって、心臓、腎臓などの臓器を作っています。細胞は臓器の機能を保つために、自身でいろいろなたんぱく質や糖脂質を作り出します。これらは適度に作られて、細胞に役立ち、余った分は分解されてしまうのですが、ファブリー病の方は、作られた糖脂質の分解がうまくできず、細胞のなかに糖脂質が溜まって細胞の機能が低下し、ひいては臓器の機能が悪くなってしまふ疾患なのです。

なぜ、糖脂質が分解できなくなるかというと、ファブリー病では糖脂質を分解する酵素を体内で作ることができないためです。この酵素は $\alpha$ -ガラクトシターゼといい、ある遺伝子からできるものなのですが、この遺伝子に先天的に異常があつて欠損してし



まうことで起こります。遺伝子の欠損が元になる疾患ですからファブリー病は遺伝する疾患になります。

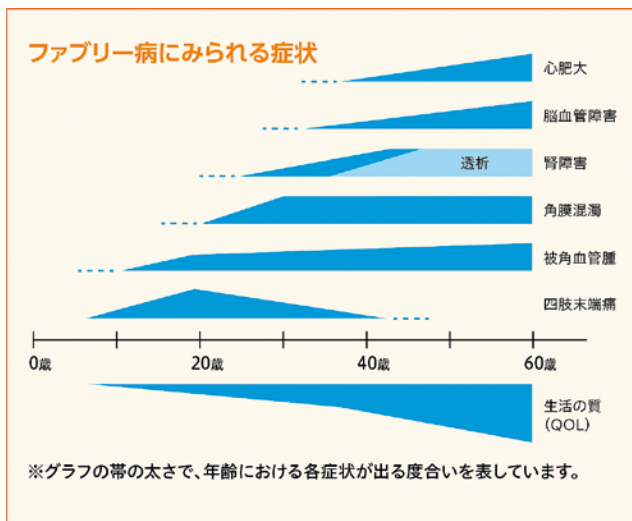
ファブリー病は子どもの頃からじわじわと進行します。小さい頃は手足の先端の痛み（チリチリ、ずきずきする痛みで診断がつかずに困っている方も多い！）や、被角血管腫という皮膚に赤い湿疹のようなものができる症状が出てきます。20～30歳位になると心肥大や腎障害、脳血管障害などが出始め、50～60歳になると心、腎臓などの機能低下が目立ってきます。

## 大人になって症状の出るファブリー病も

幼少期からすべての症状が出る場合は診断がつきやすいのですが、皮膚疾患や手足の痛みが全く出ずに、心臓だけ、腎臓だけに症状が出るタイプのファブリー病もあるのです。このタイプは診断が難しく、心臓病、腎臓病が進行してしまう場合が多いです。

例えば、腎臓だけに症状の出るタイプの方は、健康診断で毎年たんぱく尿を指摘されるが、他は正常で心臓や神経系に異常なく、皮膚の症状なども全く出ません。いつの間にかたんぱく尿が増えて、腎臓の機能が低下し透析になってしまう、という経過です。

統計では透析を受けている方の0.4～1%くらいが、ファブリー病が原因で透析に至ったものと考えられ



※グラフの帯の太さで、年齢における各症状が出る度合いを表しています。

ています。実際には透析には至らない前段階の方もいますので、相当数いると推定できます。ファブリー病は早期に発見すれば進行を遅らせ、また止めることができますから、私たち腎臓内科医もファブリー病を疑い早期発見を目指しています。

### ファブリー病の治療

ファブリー病は遺伝性の疾患のため、以前は痛み止めや透析など対症的な治療しかなかったのですが、近年体内で作り出せない酵素  $\alpha$ -ガラクトシターゼを点滴で投与できるようになり、進行をかなり抑えることが可能になりました。酵素補充療法のほかにも、まだ研究段階ですが、欠損している遺伝子を補う遺伝子治療や、酵素を持っている正常な細胞を移植する細胞移植なども研究されています。動物実験では非常に良い経過がでていると聞いていますので、将来臨床の現場にも出てくることを期待しています。

一般的にファブリー病は遺伝形式の関係上、男性の方が重症になります。女性はたんぱく尿があっ

### ファブリー病を早く見つけるために ～腎臓や心臓にしか病気がでないタイプがあります

- ①古典型：すべての症状が診られる ▶ 皮膚症状あると診断はつきやすい
- ②心臓病のみ、腎臓病のみ、といった皮膚や痛みのないタイプ ▶ なかなか主治医もファブリー病が思いつかない!

そこで…

心臓病のみ	高血圧がないのに心臓肥大がある 原因のわからない心電図異常	2-10%
腎臓病のみ	原因がわからずに透析になった 尿蛋白や腎機能低下が進行する	1-3%
神経系	若いのに脳卒中	3-5%

同じような方が家系にいる ▶ かかりつけの先生に相談してみるのも良いかもしれません

も透析に至るような方はほとんどいません。ですから女性は早期発見し、酵素を補充する治療をすると進行を抑えられる方が大多数と推定されています。

### 地域の先生方へ

腎臓の分野では、尿検査でたんぱく尿の異常がありましたら、どんなに結果が軽くても何回か検査を繰り返していただき、繰り返しても異常があるということであれば、一度当科にご紹介ください。こちらで診断して、経過観察となりましたらまた先生方のところで診療をお願いいたします。そして少しでも悪化傾向がありましたら、また再度ご紹介をいただければと思います。しっかりと連携できる体制をとっていきたいと考えております。

心臓や脳梗塞も同じで、少しでも異常があれば、こういった病気を思い浮かべ、特に家族歴、家系のなかで同じような症状がないか必ず聞いていただき、いらっしゃったら必ずご紹介いただきたいと思ひます。どうぞよろしくお願い申し上げます。

### Profile / 竹内 康雄

- 1989年 北里大学医学部卒業。北里大学病院、足利赤十字病院等で勤務し、その後北里大学大学院にて医学博士を取得。4年間の米国留学等を経て2003年に北里大学医学部腎臓内科助教。途中、東京大学医科学研究所勤務を経て、2011年 北里大学医学部腎臓内科講師へ復職。2013年 同准教授を経て、2015年 同腎臓内科学主任教授。
- 日本内科学会、日本腎臓学会、日本透析医学会の各専門医、腎移植認定医。日本内科学会や日本透析医学会評議員等。

## 医療機関専用のご予約について

医療機関専用電話 (担当) トータルサポートセンター・事務

☎ 042-778-9988

受付時間 月～金 午前8時30分～午後4時30分  
土(第1・3・5) 午前8時30分～午前11時

事前予約サービス(診察予約)ご利用対象の診療科

2018年8月1日現在

消化器内科(上部・下部・胆膵・肝臓)	血液内科【完全予約】
内分泌代謝内科	脳神経外科
循環器内科	眼科 ●10歳以下の小児・弱視斜視限定【完全予約】
腎臓内科	泌尿器科 ●前立腺癌で放射線密封小線源療法を希望する患者限定
神経内科	産科 ●ハイリスクの患者限定
膠原病・感染内科	婦人科 ●不妊内分泌外来 ●腫瘍外来【完全予約】
呼吸器内科	

※申込書及び手順につきましては病院ホームページ (<https://www.kitasato-u.ac.jp/khp/concern/introduction/index.html>) をご覧ください。

※完全予約以外は紹介状を持参の上、直接ご来院もしくは「予約センター：当院の診察券をお持ちの患者専用」にてご予約をおとりいただくことも可能となっております。

※ご紹介用の「外来担当表」は病院ホームページ ([https://www.kitasato-u.ac.jp/khp/download/section/department/gairai\\_syokai.pdf](https://www.kitasato-u.ac.jp/khp/download/section/department/gairai_syokai.pdf)) に毎月掲載しております。

検査サービス

2018年1月1日現在

生理検査	MRI検査	核医学検査
CT検査	PET-CT検査	内視鏡検査

※申込書及び手順につきましては病院ホームページ (<https://www.kitasato-u.ac.jp/khp/concern/introduction/index.html>) をご覧ください。

セカンドオピニオン

2018年1月1日現在

医療機関からの申込制となっております。

※申込書及び手順につきましては病院ホームページ (<https://www.kitasato-u.ac.jp/khp/concern/introduction/index.html>) をご覧ください。

### 患者様へお知らせください……診療予約について

#### 初診の方には

当院での診察が初めての方には、当院宛での紹介状をお渡しください。

#### 初診の際に必要なもの

- 健康保険証(その他医療証等)
  - 紹介状(検査、画像データ等も含む)
- ※外来診療申込書は、受診当日に受付でお渡ししますが、事前に当院HPからダウンロードのうえご記入、ご持参いただくことも可能です。

#### 再診の方には

電話予約センターで、事前に診療の予約が必要です。

☎ 042-778-8855

受付時間 月～金 午前8:30～午後5:00  
土 午前8:30～午後12:00  
※第2・4土曜、日祝日、年末年始は休業

診察券と保険証を忘れずに

受付機・精算機等で当院の診察券が必要です。

診療受付時間は午前8:20～午前11:00です。

※一部受付時間が異なる診療科、午後診療を行う診療科があります。