

疾患名：先天性肺胞蛋白症

1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

日本における先天性肺胞蛋白症の罹患率は出生 10 万人あたり 0.07-0.09 人と推定されている。本症を含む平成 24 年度の医療費受給患者数は約 7.5 千人。

2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

出生時から呼吸窮迫症状を呈する例、乳児期に発症し急速に呼吸不全に至る例、成人期まで無症状で経過する例など症状の幅が広い。SP-B 欠損症は出生時から呼吸窮迫症状を呈する。SP-C 異常症および ABCA3 異常症は先天性肺胞蛋白症の病態をとる場合と家族性間質性肺炎の病態をとる場合がある。GM-CSF 受容体異常症は先天性肺胞蛋白症の原因となるが、その発症時期は乳児期から成人期までの幅がある。TTF-1 異常症は甲状腺機能低下を伴うことがある。ACD/MPV は重篤な肺高血圧症を呈する。ヘルマンスキー・パドラック症候群はアルビノ症を伴う。II 型肺胞上皮細胞に発現する遺伝子の異常が原因で肺サーファクタントの分泌低下がある場合には、出生時に早産児と同様の呼吸窮迫症候群を発症する。

3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

乾性咳嗽や労作時呼吸困難を主症状とする。進行すればチアノーゼ、肺性心、末梢性浮腫などがみられる。肺以外の症状はみられない場合も多いが、体重減少、倦怠、疲労が認められることがある。一般的に IPF では拘束性障害（肺活量 [VC] と全肺気量 [TLC] の減少）が認められる。

4. 経過と予後

呼吸機能の低下に伴い呼吸困難が生じ、日常生活や社会的活動に影響を及ぼす。急性増悪時には死亡に至る場合もある。

5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

呼吸器内科

6. 成人期に達した患者の診療の理想

- a. 成人診療科（診療科名：呼吸器内科）に全面的に移行

7. 成人期に達した患者の診療の現実

- a. 成人診療科（診療科名：呼吸器内科）に全面的に移行
8. 理想(6)と現実(7)の乖離の理由
- a. 成人診療科側の受入れの不備・不十分
9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題
- 小児科では成人の呼吸管理は困難である。
10. 解決のためにすべき努力
- a. 成人診療科の医療者を対象に疾患についての教育・啓発
 - b. 患者・家族を対象に自立に向けた働きかけ
11. 本疾患の移行に関するガイドブック等について
- e. 未定