

アミロイド腎

1. 疾患名ならびに病態

アミロイド腎

可溶性蛋白が凝集し、 β 構造を有する不溶化蛋白がさまざまな臓器に沈着することを介して臓器障害を引き起こすアミロイドーシスが、腎糸球体にアミロイド蛋白が沈着することで組織障害を起こす。

2. 小児期における一般的な診療

◇ 主な症状

蛋白尿、糸球体濾過率の低下（腎機能障害）が認められる。

◇ 診断の時期と検査法

持続性蛋白尿や腎機能障害などの臨床症状および腎生検によるアミロイドの沈着を証明する。

◇ 経過観察のための検査法

わが国でアミロイド腎症を生ずる頻度が高いものは、多発性骨髄腫に伴ったもしくは原発性のAL（免疫グロブリン軽鎖）アミロイドーシスや、慢性炎症に伴った反応性AA（アミロイドA）アミロイドーシスである。腎では糸球体のメサンギウムや係蹄内にアミロイドの沈着を認めることがある。

◇ 治療法

ALアミロイドーシスは無治療では診断からの平均余命が約1年、心機能障害が発症すると約6ヶ月とされ、予後不良である。近年では原因蛋白質である免疫グロブリンL鎖の産生細胞であるモノクローナルに増殖形質細胞を標的とした化学療法や分子標的の治療効果が確認されている。AAアミロイドーシスに対して原因蛋白質である血清アミロイドAの産生抑制を目的とした炎症性サイトカイン療法の効果が示されている。

◇ 合併症および障がいとその対応

腎臓以外にも心臓（心室拡張不全、不整脈）、神経（小径線維主体の末梢神経障害、自律神経障害による起立性低血圧や排尿障害）、消化管、手根管症候群などさまざまな症候が生じる。

3. 成人期以降も継続すべき診療

◇ 移行・転科の時期のポイント

アミロイドーシスの専門治療に対応できる診療科を有する大学病院や専門施設に紹介する。

◇ 成人期の診療の概要

アミロイドが沈着する臓器により様々な症候が出現する。そのため治療には腎臓以外の臓器にも診療が可能な複数の科で連携して治療を進める。

4. 成人期の課題

◇ 医学的問題

他の加齢に伴う疾患や一般的な疾患（心不全、糖尿病性神経障害など）と類似しているため鑑別が難しく、確定診断までに時間を要する。

◇ 生殖の問題

遺伝性 ATTR アミロイドーシスはトランスサイレチン (*TTR*) 遺伝子変異に起因する常染色体顕性の遺伝性疾患である。患者の子どもは 50%の確率で変異遺伝子を受け継ぐため妊娠や出産に際して、遺伝学的検査や遺伝カウンセリングが重要となる。

◇ 社会的問題

診断時から長期にわたって障害臓器保護に努める生活習慣（塩分・水分制限や心保護のため過度な運動は控えることなど）を獲得する必要があることを患者・家族に伝えておく必要がある。

5. 社会支援

◇ 医療費助成

アミロイドーシスは指定難病であり、一定の臓器機能障害がある場合は認定を受けることで医療費が助成される。

◇ 生活支援

治療開始後に速やかに自覚症状が改善しないことに不安を覚え治療に前向きに取り組むことができなくなることを防ぐために、臓器治療効果が得られるまでに時間がかかるという疾患特性を患者・家族に理解していただき、精神的サポートを行いながら治療を継続していくことが重要である。

◇ 社会支援

指定難病医療費助成制度等による社会的サポートの提供や患者や家族自身が疾患理解を深め、臓器保護のための生活習慣を獲得できるように支援を行う。

【参考文献】

- ・アミロイドーシス診療ガイドライン 2025 日本アミロイドーシス学会 医歯薬出版株式会社
- ・アミロイド腎 小児慢性特定疾病情報センター
- ・内科医が知っておきたいアミロイドーシス診断と治療の進歩 植田光晴 2023 年度日本内科学会生涯教育講演会

【文責】

日本小児腎臓病学会