

お知らせ > COVID-19最新情報はこちら！

医師TOP > シリーズ◎心不全を克服せよ > そのHFpEF、二次性の精査が必要かも？

本日18：30開催

未申込



久光製薬

乳癌領域におけるジクトルテープの使い所「ジクトルテープ Web Seminar」

視聴完了320Exp

講演概要へ

シリーズ◎心不全を克服せよ

連載をフォロー

リポート◎多科の連携強化で難病を拾い上げ——筑波大の難病診療体制

そのHFpEF、二次性の精査が必要かも？

HFpEFに潜む心アミロイドーシス、ファブリー病を見逃さないために

2021/12/22

今満 仁美＝日経メディカル

循環器

HFpEF

心アミロイドーシス

ファブリー病

印刷

シェア 10

0

ツイート

有効な治療法が確立されていない左室駆出率が保たれた心不全（HFpEF）。しかし、HFpEFの中には治療介入できる二次性心筋症が潜んでいる場合がある。心アミロイドーシスやファブリー病による心肥大、心筋症はその最たる例だ。筑波大学附属病院では循環器内科教授の家田真樹氏主導の下、これらの疾患を拾い上げるための多科連携体制である「難病診療ネットワーク」を2018年に構築。近年、特異的な治療法が登場してきた両疾患を積極的に診療している。



「難病診療ネットワーク」を主導する筑波大の家田真樹氏

心アミロイドーシスは、心臓の間質にアミロイド線維が沈着し、心肥大、拡張障害などの異常を来す病態で、手根管症候群、巨舌、脊柱管狭窄症などの所見が特徴となる。HFpEFの1割は、肝臓から分泌されるトランスサイレチン（TTR）がアミロイド前駆蛋白となり生じる心アミロイドーシス（ATTRアミロイドーシス）といわれている。なお、ATTRアミロイドーシスはTTRの遺伝子変異の有無で野生型と変異型（遺伝性）に区別される。

X連鎖性遺伝子疾患として知られるファブリー病は、糖脂質を分解シダーゼAの欠損または活性の低下により、全身の細胞内に糖脂質が蓄積する。典型的なファブリー病は、幼児期・学童期に四肢末端痛や発汗障害、小児期には目立った症状はなかったものの、成人期に表れた心障害が報告されるケースも少なくなく、日本人心肥大患者の1～3％にファブリー病が認められている。

「なにわのトラブルバスター」最新刊登場！

検索エンジンの口コミに書き込まれた悪評、新型コロナ陽性者からのクレームなど、医療界随一の患者トラブル解決エキスパートが、令和のトラブルへの対応策を指南します！

『ケースに学ぶ 患者トラブル対応の心得』
「日経ヘルスケア」最新刊

このように、「心肥大や肥大型心筋症を有するHFpEFには、心アミロイドーシスやファブリー病が潜んでいることがある」（家田氏）。特に、遺伝子変異を伴わない野生型のATTRアミロイドーシスは加齢が原因の一つであるといわれており、生前にHFpEFと診断されていた80歳以上の剖検症例のうち、約40%で心臓にアミロイドの沈着を認めたとの報告がある。沈着の程度によっては症状が出現しないこともあるが、まれな病態ではないと言えるだろう。

「HFpEF診療において、治療介入できる二次性心筋症を見逃さないということは非常に重要。HFpEF患者、特に心肥大患者を診た際には、HFpEFの13%が心アミロイドーシス、心肥大の1%がファブリー病であることを念頭に置き、病歴や家族歴、身体所見、血液検査、心電図、心エコーなどから、適切な検査につなげたい」と家田氏（図1）。特にかかりつけ医が見逃せない所見などとしては、心アミロイドーシス（ATTRアミロイドーシス）では手根管症候群や脊柱管狭窄症が、ファブリー病では明確な家族歴、小児期の四肢末端痛や発汗障害といった病歴、比較的若年者の腎不全や脳梗塞といった他臓器障害の合併が挙げられるという。これらを認めた場合は専門医への紹介を考慮したい。

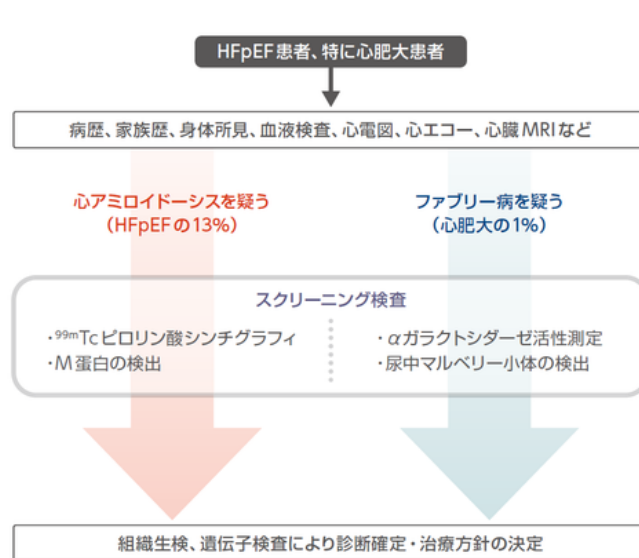


図1 心アミロイドーシスおよびファブリー病の簡略的な診断フロー（取材を基に編集部で作成）

詳細は各ガイドラインを参考にされたい（[心アミロイドーシス診療ガイドライン2020年版](#)、[ファブリー病ガイドライン2020](#)）。

ATTRアミロイドーシスは肝移植が唯一の治療手段とされていたが、2019年にTTR安定化薬であるタファミジス（商品名**ビンダケル**）が実用化した他、一部の症例（家族性アミロイドポリニューロパチー）においてはTTRの産生を抑制する核酸医薬パチシラン（商品名**オンパットロ**）が使用可能となり、根本的な治療が行えるようになってきた（関連記事：[HFpEFの1割は心アミロイドーシスなんです、手根管症候群や脊柱管狭窄、巨舌があったら…](#)）。

ファブリー病も同様で、長らく主な治療法は酵素補充療法だったのが、学的シャペロン療法としてミガーラスタット（商品名**ガラフォールド**）応性のある変異を伴うファブリー病では経口薬による治療も可能になった（[シャペロン療法が蛋白変性疾患の特効薬に！?](#)）。

「なにわのトラブルバスター」最新刊登場！

検索エンジンの口コミに書き込まれた悪評、新型コロナ陽性者からのクレームなど、医療界随一の患者トラブル解決エキスパートが、令和のトラブルへの対応策を指南します！

『ケースに学ぶ 患者トラブル対応の心得』
「日経ヘルスケア」最新刊

このように、近年特異的な治療法が登場してきた心アミロイドーシスとファブリー病。筑波大学附属病院では2018年以降、それまで1例以下であった症例数がATTRアミロイドーシスでは18例、ファブリー病では11例まで増加した（2021年12月時点での累計）。その理由として、これらの難病についての周知が進んだことも挙げられるが、循環器内科教授の家田氏主導で難病診療ネットワークが構築されたことが大きい。この難病診療ネットワークとは、各診療科に難病診療メンバーを置き、それぞれの外来担当を月曜日に統一することで、患者が複数の診療科を1日で回れるようにしたシステムだ。このような取り組みにより、院内はもちろん近隣の基幹病院からの紹介も増え、症例数を集められるようになったという。

「アミロイドーシスやファブリー病は症状が全身性で多岐にわたるため、他科との連携が不可欠」と家田氏は難病診療ネットワークの意義を強調する。実際に同院では、循環器内科と神経内科の連携により、心不全を伴う遺伝性ATTRアミロイドーシス患者の血縁者の精査が可能となり、心機能に異常が表れていない早期の段階で、末梢神経障害として核酸医薬による治療を開始することができたという。

また、同院小児科で息子がファブリー病と診断された母親が循環器内科へ紹介されたケースもある。精査の結果、 α ガラクトシダーゼ活性の低下、BNP高値、蛋白尿に加えて、心電図および胸部X線から心肥大、心エコーおよび心臓MRIから左室肥大を認めたため、心筋生検を行いファブリー病との診断に至った。心室性不整脈に対するアブレーション治療のために紹介された肥大型心筋症患者（60歳代男性）でファブリー病が見つかったこともあった。

「3年ほど前まで不治の病と考えられていた心アミロイドーシスも、現在は根本的な治療介入が可能。また、一部のファブリー病では経口薬など患者負担の少ない治療法を選択できるようになってきた。HFpEF全体としては有効な治療法はまだ確立されていないが、これら“治療介入できるHFpEF”の存在はぜひ考慮してほしい」と家田氏は強く要望する。

1

シェア 10

0

ツイート

連載の紹介

シリーズ◎心不全を克服せよ

心不全患者が急増する「心不全パンデミック」の到来に危機感が強まる中、新薬や最新技術の登場により心不全治療は大きく変わりつつある。令和時代の心不全治療、その最先端を追う。

[⊕ 連載をフォロー](#)

この連載のバックナンバー

HFpEF + α で薬剤選択を

2021/12/23

「なにわのトラブルバスター」最新刊登場！

検索エンジンの口コミに書き込まれた悪評、新型コロナ陽性者からのクレームなど、医療界随一の患者トラブル解決エキスパートが、令和のトラブルへの対応策を指南します！

『ケースに学ぶ 患者トラブル対応の心得』
「日経ヘルスケア」最新刊

2021/12/22

心不全診療、専門外でも自信ありの条件とは？

2021/12/21

新機序の抗心不全薬ベルイシグアトが発売

2021/09/29

SGLT2阻害薬がHFpEFの心血管リスクを2割抑制

2021/08/31

[> もっと見る](#)

この記事を読んでいる人におすすめ

シリーズ◎心不全を克服せよ

手根管症候群や脊柱管狭窄、巨舌があったら…

2020/04/17

NEW

未閲覧



ARISTOTLE試験10周年 解析結果を振り返る～年齢、体重、腎機能、投与量および日本人サブグループ解析の結果は？

閲覧完了320Exp

ブリストル・マイヤーズ スクイブ/ファイザー

シリーズ◎心不全を克服せよ

HFpEFの1割は心アミロイドーシスなんです

2020/04/16

人気コンテンツ

未視聴



Clinical inertiaを解消し、良好な血糖コントロールを達成する～先を見据えた治療アプローチとオゼンピックの臨床成績

視聴完了320Exp

ノボ ノルディスク ファーマ

REPORT

シャペロン療法が蛋白変性疾患の特効薬に！？

2020/02/10

「無料」「オンライン」など直近でご参加いただけるおすすめの医療系セミナー

【来年度の転職シーズンど真ん中】『年収2000万円超』など掲載求人25,000件！

成人1型糖尿病におけるフィアスブ注のエビデンスを動画で解説！

『薬局で使える 実践薬学』…わかったつもりの薬学知識を120%活かす考え方を

eディテール



NEW

未閲覧



ARISTOTLE試験10周年 解析結果を振り返る～年齢、体重、腎機能、投与量および日本人サブグループ解析の結果は？

閲覧完了320Exp

ブリストル・マイヤーズ スクイブ/ファイザー

人気コンテンツ

未視聴



「なにわのトラブルバスター」最新刊登場！

検索エンジンの口コミに書き込まれた悪評、新型コロナ陽性者からのクレームなど、医療界随一の患者トラブル解決エキスパートが、令和のトラブルへの対応策を指南します！

『ケースに学ぶ 患者トラブル対応の心得』

「日経ヘルスケア」最新刊

を見据えた治療アプローチとオゼンピックの臨床成績

視聴完了320Exp

ノボ ノルディスク ファーマ

> 一覧を見る

Web講演会



本日18：30開催

未申込



乳癌領域におけるジクトルテープの使い所「ジクトルテープ Web Seminar」

視聴完了320Exp

久光製薬



12月27日（月）19：00～（タイムシフト視聴あり）

未申込

Rare Disease Medical Web Forum 2021「難病・希少疾患における科学と医療の進歩、現状と課題を含めて」

視聴完了320Exp

アレクシオンファーマ

> 一覧を見る

調査



調査

新生児科の先生へ『感染症に関する調査』にご協力ください

未回答

1,000pt進呈



調査

HPVワクチンの積極的勧奨に関するアンケートにご協力ください。

未回答

10pt進呈



調査

一番よく使う 抗不安薬はどれですか？「NMO処方サーベイ」にご協力ください

未回答

10pt進呈

> 一覧を見る

医師 人気記事ランキング

「なにわのトラブルバスター」最新刊登場！

検索エンジンの口コミに書き込まれた悪評、新型コロナ陽性者からのクレームなど、医療界随一の患者トラブル解決エキスパートが、令和のトラブルへの対応策を指南します！

『ケースに学ぶ 患者トラブル対応の心得』
「日経ヘルスケア」最新刊

- 1 院長を悩ます職員トラブル大研究
職員の学歴詐称が発覚、院長が取った対応とは
- 2 リポート◎多科の連携強化で難病を拾い上げ——
筑波大の難病診療体制
そのHFpEF、二次性の精査が必要かも？
- 3 宮崎仁の「血液内科ミステリー」
やっぱり嘘は罪
- 4 はりきり院長夫人の“七転び八起き”
「悪質な口コミ消します」の営業を受けて
考えたこと
- 5 リポート◎かかりつけ医による心不全診療、最適
化のため専門医との連携強化を
心不全診療、専門外でも自信ありの条件と
は？

[＞一覧を見る](#)[総合記事ランキングを見る](#)

日経メディカルキャリア

ご登録診療科目の求人をPick Up

常勤

千葉県我孫子市 年収：1200万～2000万

【静かな環境・治療に専念】その他の条件ご相談ください！内科の先生をお待ちしております。

ケアミックス 1800万以上

常勤

埼玉県深谷市 年収：1500万～2000万

【深谷市・内科／住宅借上】時間外のオンコールはなくしっかりとリフレッシュできます！

ケアミックス 1800万以上

非常勤

東京都墨田区 給与：35000円／一回

都内23区内/内科/外来業務のみ

クリニック 日勤

非常勤

NEW!

埼玉県羽生市 給与：100000円／一回

【羽生市×内科】★H30年に新築移転した、明るくキレイな病院です★

一般病院 日勤

スカウトメール ?

未設定

最初の1歩はおまかせ問い合わせから

医師転職支援会社・最大4社から
先生の希望にあった求人をご提案！

「なにわのトラブルバスター」最新刊登場！

検索エンジンの口コミに書き込まれた悪評、新型コロナ陽性者からのクレームなど、医療界随一の患者トラブル解決エキスパートが、令和のトラブルへの対応策を指南します！

『ケースに学ぶ 患者トラブル対応の心得』

「日経ヘルスケア」最新刊

【開業セミナー】《電子レセプト・クラウドか？選択の

【開業セミナー】《診療報酬の視点で開業適地を選

【開業セミナー】《医院移転の医院」をどのように

医療施設のBCP対策～地域医療で感染症への備え～

“最強”クリニックの集患・集客した動画DVD付き！院長

日経メディカルをフォローする



ページトップ

＞ 総合TOP

＞ 医師TOP

＞ 若手医師・医学生TOP

＞ 看護師TOP

＞ 薬剤師TOP

＞ サービス一覧

＞ 書籍・セミナー

＞ 論文支援

＞ 英文校正

＞ 翻訳

＞ 学会ポスター

＞ 1日1問医師国家試験

＞ 1日1問薬剤師国家試験

＞ MReach

＞ オンデマンド

＞ Web講演会

＞ CMEオンデマンド

＞ CME Live

＞ 調査

＞ マイページ

＞ 日経メディカル

＞ コンテンツについて

＞ よくある質問

＞ ポイント/Explanation

＞ お問い合わせ

＞ 利用規約

＞ 個人情報の取り扱い

＞ アクセス履歴の管理

日経メディカルをフォローする

関連サイト

日経メディカルキャリア

日経メディカル開業サポート

日経メディカル

日経DIキャリア

日経メディカルプロキャリア

日経メディカル

日経メディカルワークス

日経バイオテクオンライン

日経BPの

「なにわのトラブルバスター」最新刊登場！

検索エンジンの口コミに書き込まれた悪評、新型コロナ陽性者からのクレームなど、医療界随一の患者トラブル解決エキスパートが、令和のトラブルへの対応策を指南します！

『ケースに学ぶ 患者トラブル対応の心得』

「日経ヘルスケア」最新刊

「なにわのトラブルバスター」最新刊登場！

検索エンジンの口コミに書き込まれた悪評、新型コロナ陽性者からのクレームなど、医療界随一の患者トラブル解決エキスパートが、令和のトラブルへの対応策を指南します！

『ケースに学ぶ 患者トラブル対応の心得』

「日経ヘルスケア」最新刊