

34. Wang AK, Fealey RD, Gehrking TL, Low PA: **Patterns of neuropathy and autonomic failure in patients with amyloidosis.** *Mayo Clin Proc* 2008, **83**:1226–1230.
35. Benson M: **Genetics: Clinical Implications of TTR Amyloidosis.** In *Recent Advances in Transthyretin Evolution, Structure and Biological Functions.* Edited by Richardson SJ, Cody V. Berlin: Springer; 2009:173–189.
36. Beirao I, Lobato L, Costa PM, Fonseca I, Mendes P, Silva M, Bravo F, Cabrita A, Porto G: **Kidney and anemia in familial amyloidosis type I.** *Kidney Int* 2004, **66**:2004–2009.
37. Ando E, Ando Y, Okamura R, Uchino M, Ando M, Negi A: **Ocular manifestations of familial amyloidotic polyneuropathy type I: long-term follow up.** *Br J Ophthalmol* 1997, **81**:295–298.
38. Falk RH, Dubrey SW: **Amyloid heart disease.** *Prog Cardiovasc Dis* 2010, **52**:347–361.
39. Shah KB, Inoue Y, Mehra MR: **Amyloidosis and the heart: a comprehensive review.** *Arch Intern Med* 2006, **166**:1805–1813.
40. Planté-Bordeneuve V, Ferreira A, Lalu T, Zaros C, Lacroix C, Adams D, Said G: **Diagnostic pitfalls in sporadic transthyretin familial amyloid polyneuropathy (TTR-FAP).** *Neurology* 2007, **69**:693–698.
41. Rapezzi C, Perugini E, Salvi F, Grigioni F, Riva L, Cooke RM, Ferlini A, Rimessi P, Bacchi-Reggiani L, Ciliberti P, et al: **Phenotypic and genotypic heterogeneity in transthyretin-related cardiac amyloidosis: towards tailoring of therapeutic strategies?** *Amyloid* 2006, **13**:143–153.
42. Rapezzi C, Quarta CC, Riva L, Longhi S, Gallelli I, Lorenzini M, Ciliberti P, Biagini E, Salvi F, Branzi A: **Transthyretin-related amyloidosis and the heart: a clinical overview.** *Nat Rev Cardiol* 2010, **7**:398–408.
43. Ikeda S: **Cardiac amyloidosis: heterogenous pathogenic backgrounds.** *Intern Med* 2004, **43**:1107–1114.
44. Elliott P, Andersson B, Arbustini E, Bilinska Z, Cecchi F, Charron P, Dubourg O, Kuhl U, Maisch B, McKenna WJ, et al: **Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases.** *Eur Heart J* 2008, **29**:270–276.
45. Koyama J, Ray-Sequin PA, Davidoff R, Falk RH: **Usefulness of pulsed tissue Doppler imaging for evaluating systolic and diastolic left ventricular function in patients with AL (primary) amyloidosis.** *Am J Cardiol* 2002, **89**:1067–1071.
46. Koyama J, Davidoff R, Falk RH: **Longitudinal myocardial velocity gradient derived from pulsed Doppler tissue imaging in AL amyloidosis: a sensitive indicator of systolic and diastolic dysfunction.** *J Am Soc Echocardiogr* 2004, **17**:36–44.
47. Rapezzi C, Quarta CC, Guidalotti PL, Longhi S, Pettinato C, Leone O, Ferlini A, Salvi F, Gallo P, Gagliardi C, Branzi A: **Usefulness and limitations of ^{99m}Tc-3,3-diphosphono-1,2-propanodicarboxylic acid scintigraphy in the aetiological diagnosis of amyloidotic cardiomyopathy.** *Eur J Nucl Med Mol Imaging* 2011, **38**:470–478.
48. Quarta CC, Guidalotti PL, Longhi S, Pettinato C, Leone O, Ferlini A, Biagini E, Grigioni F, Bacchi-Reggiani ML, Lorenzini M, et al: **Defining the diagnosis in echocardiographically suspected senile systemic amyloidosis.** *JACC Cardiovasc Imaging* 2012, **5**:755–758.
49. Mitsuhashi S, Yazaki M, Tokuda T, Sekijima Y, Washimi Y, Shimizu Y, Ando Y, Benson MD, Ikeda S: **Biochemical characteristics of variant transthyretins causing hereditary leptomeningeal amyloidosis.** *Amyloid* 2005, **12**:216–225.
50. Suhr O, Danielsson A, Holmgren G, Steen L: **Malnutrition and gastrointestinal dysfunction as prognostic factors for survival in familial amyloidotic polyneuropathy.** *J Intern Med* 1994, **235**:479–485.
51. Vital C, Vital A, Bouillot-Eimer S, Brechenmacher C, Ferrer X, Laguery A: **Amyloid neuropathy: a retrospective study of 35 peripheral nerve biopsies.** *J Peripher Nerv Syst* 2004, **9**:232–241.
52. Guy CD, Jones CK: **Abdominal fat pad aspiration biopsy for tissue confirmation of systemic amyloidosis: Specificity, positive predictive value, and diagnostic pitfalls.** *Diagn Cytopathol* 2001, **24**:181–185.
53. Kaplan B, Vidal R, Kumar A, Ghiso J, Gallo G: **Immunochemical microanalysis of amyloid proteins in fine-needle aspirates of abdominal fat.** *Am J Clin Pathol* 1999, **112**:403–407.
54. Tsuchiya A, Yazaki M, Kametani F, Takei Y, Ikeda S: **Marked regression of abdominal fat amyloid in patients with familial amyloid polyneuropathy during long-term follow-up after liver transplantation.** *Liver Transpl* 2008, **14**:563–570.
55. Coutinho P, Martins da Silva A, Lopes Lima J, Resende Barbosa A: **Forty years of experience with type I amyloid neuropathy. Review of 483 cases.** In *Amyloid and amyloidosis.* Edited by Glenner GG, Pinho e Costa P, Falcao de Freitas A. Amsterdam: Excerpta Medica; 1980:88–98.
56. Sales-Luis ML, Galvão M, Carvalho M, Sousa G, Alves MM, Serrão R: **Treatment of familial amyloidotic polyneuropathy (Portuguese type) by plasma exchange.** *Muscle Nerve* 1991, **14**:377–378.
57. Herlenius G, Wilczek HE, Larsson M, Ericzon BG: **Ten years of international experience with liver transplantation for familial amyloidotic polyneuropathy: results from the Familial Amyloidotic Polyneuropathy World Transplant Registry.** *Transplantation* 2004, **77**:64–71.
58. Ihse E, Suhr OB, Hellman U, Westermark P: **Variation in amount of wild-type transthyretin in different fibril and tissue types in ATTR amyloidosis.** *J Mol Med (Berl)* 2011, **89**:171–180.
59. Wilczek HE, Larsson M, Ericzon BG: **Long-term data from the Familial Amyloidotic Polyneuropathy World Transplant Registry (FAPWTR).** *Amyloid* 2011, **18**(Suppl 1):188–190.
60. Stangou AJ, Heaton ND, Hawkins PN: **Transmission of systemic transthyretin amyloidosis by means of domino liver transplantation.** *N Engl J Med* 2005, **352**:2356.
61. Sousa MM, Ferrão J, Fernandes R, Guimaraes A, Galdes JB, Perdigoto R, Tome L, Mota O, Negrão L, Furtado AL, Saraiva MJ: **Deposition and passage of transthyretin through the blood-nerve barrier in recipients of familial amyloid polyneuropathy livers.** *Lab Invest* 2004, **84**:865–873.
62. Lladó L, Baliellas C, Casasnovas C, Ferrer I, Fabregat J, Ramos E, Castellote J, Torras J, Xiol X, Rafecas A: **Risk of transmission of systemic transthyretin amyloidosis after domino liver transplantation.** *Liver Transpl* 2010, **16**:1386–1392.
63. Arpesella G, Chiappini B, Marinelli G, Mikus PM, Dozza F, Pierangeli A, Magelli C, Salvi F, Leone O: **Combined heart and liver transplantation for familial amyloidotic polyneuropathy.** *J Thorac Cardiovasc Surg* 2003, **125**:1165–1166.
64. Said G, Grippon S, Kirkpatrick P: **Tafamidis.** *Nat Rev Drug Discov* 2012, **11**:185–186.
65. Berk JL, Suhr OB, Sekijima Y, Yamashita T, Heneghan M, Zeldenrust SR, Ando Y, Ikeda S, Gorevic P, Merlini G, et al: **The Diflunisal Trial: study accrual and drug tolerance.** *Amyloid* 2012, **19**(Suppl 1):37–38.
66. Ackermann EJ, Guo S, Booten S, Alvarado L, Benson M, Hughes S, Monia BP: **Clinical development of an antisense therapy for the treatment of transthyretin-associated polyneuropathy.** *Amyloid* 2012, **19**(Suppl 1):43–44.
67. Cardoso I, Martins D, Ribeiro T, Merlini G, Saraiva MJ: **Synergy of combined doxycycline/TUDCA treatment in lowering transthyretin deposition and associated biomarkers: studies in FAP mouse models.** *J Transl Med* 2010, **8**:74.
68. Obici L, Cortese A, Lozza A, Lucchetti J, Gobbi M, Palladini G, Perlini S, Saraiva MJ, Merlini G: **Doxycycline plus tauroursodeoxycholic acid for transthyretin amyloidosis: a phase II study.** *Amyloid* 2012, **19**(Suppl 1):34–36.
69. Gertz MA, Comenzo R, Falk RH, Fermand JP, Hazenberg BP, Hawkins PN, Merlini G, Moreau P, Ronco P, Sancharawala V, et al: **Definition of organ involvement and treatment response in immunoglobulin light chain amyloidosis (AL): a consensus opinion from the 10th International Symposium on Amyloid and Amyloidosis, Tours, France, 18–22 April 2004.** *Am J Hematol* 2005, **79**:319–328.
70. Rapezzi C, Merlini G, Quarta CC, Riva L, Longhi S, Leone O, Salvi F, Ciliberti P, Pastorelli F, Biagini E, et al: **Systemic cardiac amyloidosis: disease profiles and clinical courses of the 3 main types.** *Circulation* 2009, **120**:1203–1212.
71. Sun JP, Stewart WJ, Yang XS, Donnell RO, Leon AR, Felner JM, Thomas JD, Merlino JD: **Differentiation of hypertrophic cardiomyopathy and cardiac amyloidosis from other causes of ventricular wall thickening by two-dimensional strain imaging echocardiography.** *Am J Cardiol* 2009, **103**:411–415.
72. Selvanayagam JB, Hawkins PN, Paul B, Myerson SG, Neubauer S: **Evaluation and management of the cardiac amyloidosis.** *J Am Coll Cardiol* 2007, **50**:2101–2110.
73. Perugini E, Rapezzi C, Reggiani LB, Poole-Wilson P, Branzi A, Henein MY: **Comparison of ventricular long-axis function in patients with cardiac amyloidosis versus idiopathic restrictive cardiomyopathy.** *Am J Cardiol* 2005, **95**:146–149.
74. Rahman JE, Helou EF, Gelzer-Bell R, Thompson RE, Kuo C, Rodriguez ER, Hare JM, Baughman KL, Kasper EK: **Noninvasive diagnosis of biopsy-proven cardiac amyloidosis.** *J Am Coll Cardiol* 2004, **43**:410–415.

75. Murtagh B, Hammill SC, Gertz MA, Kyle RA, Tajik AJ, Grogan M: **Electrocardiographic findings in primary systemic amyloidosis and biopsy-proven cardiac involvement.** *Am J Cardiol* 2005, **95**:535–537.
76. Maceira AM, Joshi J, Prasad SK, Moon JC, Perugini E, Harding I, Sheppard MN, Poole-Wilson PA, Hawkins PN, Pennell DJ: **Cardiovascular magnetic resonance in cardiac amyloidosis.** *Circulation* 2005, **111**:186–193.
77. Perugini E, Rapezzi C, Piva T, Leone O, Bacchi-Reggiani L, Riva L, Salvi F, Lovato L, Branzi A, Fattori R: **Non-invasive evaluation of the myocardial substrate of cardiac amyloidosis by gadolinium cardiac magnetic resonance.** *Heart* 2006, **92**:343–349.
78. Glaudemans AW, Slart RH, Zeebregts CJ, Veltman NC, Tio RA, Hazenberg BP, Dierckx RA: **Nuclear imaging in cardiac amyloidosis.** *Eur J Nucl Med Mol Imaging* 2009, **36**:702–714.
79. Hazenberg BP, van Rijswijk MH, Lub-de Hooge MN, Vellenga E, Haagsma EB, Posthumus MD, Jager PL: **Diagnostic performance and prognostic value of extravascular retention of 123I-labeled serum amyloid P component in systemic amyloidosis.** *J Nucl Med* 2007, **48**:865–872.
80. Hawkins PN: **Serum amyloid P component scintigraphy for diagnosis and monitoring amyloidosis.** *Curr Opin Nephrol Hypertens* 2002, **11**:649–655.
81. Hawkins PN, Lavender JP, Pepys MB: **Evaluation of systemic amyloidosis by scintigraphy with 123I-labeled serum amyloid P component.** *N Engl J Med* 1990, **323**:508–513.
82. Aprile C, Marinone G, Saponaro R, Bonino C, Merlini G: **Cardiac and pleuropulmonary AL amyloid imaging with technetium-99m labelled aprotinin.** *Eur J Nucl Med* 1995, **22**:1393–1401.
83. Han S, Chong V, Murray T, McDonagh T, Hunter J, Poon FW, Gray HW, Neilly JB: **Preliminary experience of 99mTc-Aprotinin scintigraphy in amyloidosis.** *Eur J Haematol* 2007, **79**:494–500.
84. Schaadt BK, Hendel HW, Gimsing P, Jonsson V, Pedersen H, Hesse B: **99mTc-aprotinin scintigraphy in amyloidosis.** *J Nucl Med* 2003, **44**:177–183.
85. Hongo M, Urushibata K, Kai R, Takahashi W, Koizumi T, Uchikawa S, Imamura H, Kinoshita O, Owa M, Fujii T: **Iodine-123 metaiodobenzylguanidine scintigraphic analysis of myocardial sympathetic innervation in patients with AL (primary) amyloidosis.** *Am Heart J* 2002, **144**:122–129.
86. Tanaka M, Hongo M, Kinoshita O, Takabayashi Y, Fujii T, Yazaki Y, Isobe M, Sekiguchi M: **Iodine-123 metaiodobenzylguanidine scintigraphic assessment of myocardial sympathetic innervation in patients with familial amyloid polyneuropathy.** *J Am Coll Cardiol* 1997, **29**:168–174.
87. Perugini E, Guidalotti PL, Salvi F, Cooke RM, Pettinato C, Riva L, Leone O, Farsad M, Ciliberti P, Bacchi-Reggiani L, et al: **Noninvasive etiologic diagnosis of cardiac amyloidosis using 99mTc-3,3-diphosphono-1,2-propanodicarboxylic acid scintigraphy.** *J Am Coll Cardiol* 2005, **46**:1076–1084.
88. Coelho T, Maia LF, Martins da Silva A, Waddington Cruz M, Plante-Bordeneuve V, Lozeron P, Suhr OB, Campistol JM, Conceicao IM, Schmidt HH, et al: **Tafamidis for transthyretin familial amyloid polyneuropathy: a randomized, controlled trial.** *Neurology* 2012, **79**:785–792.
89. Coelho T: **New pharmacological treatment.** *J Neurol* 2011, **258**:S4.
90. Planté-Bordeneuve V, Schmidt H, Merlini G, Judge DP, Obici L, Packman J, Grogan DR: **The effects of tafamidis on transthyretin stabilization and clinical outcomes in patients with non-V30M transthyretin amyloidosis.** *Eur J Neurol* 2011, **18**:S29.
91. Falk RH, Maurer MS, Fedson SE, Judge DP, Zeldenrust SR, Quyyumi A, Pano A, Packman J, Grogan DR: **Tafamidis stabilizes transthyretin and improves clinical outcomes in transthyretin amyloid cardiomyopathy.** *J Cardiac Fail* 2011, **17**:S56.
92. Sekijima Y: **Familial amyloid polyneuropathy: diflunisal.** *Rinsho Shinkeigaku* 2010, **50**:836.

doi:10.1186/1750-1172-8-31

Cite this article as: Ando et al.: Guideline of transthyretin-related hereditary amyloidosis for clinicians. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2013 **8**:31.

Submit your next manuscript to BioMed Central and take full advantage of:

- Convenient online submission
- Thorough peer review
- No space constraints or color figure charges
- Immediate publication on acceptance
- Inclusion in PubMed, CAS, Scopus and Google Scholar
- Research which is freely available for redistribution

Submit your manuscript at
www.biomedcentral.com/submit



[V] アミロイドーシスへの理解を深めるための
用語集

アミロイドーシスへの理解を
深めるための用語集

編纂

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業
アミロイドーシスに関する調査研究班

発行にあたって

このたび、厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業・アミロイドーシスに関する調査研究班では、アミロイドーシスで苦しむ患者・家族、それを支援する方々に向けた事業の一環として『アミロイドーシスへの理解を深めるための用語集』を発行する運びとなりました。

私たちが日常の診療現場で何気なく使っている言葉は、その多くが患者・家族の方々にとってはとても分かりにくい専門用語です。言葉そのものは簡単でも、日常生活で使う場合と意味が異なるものもあります。

医師が一生懸命説明しても、医学用語自体の理解不足から、後になって「そのような説明は聞いていない」、「聞いた内容と違う」などの問題が起きることがあります。また、「何か分からないことがありますか？」と医師が尋ねても、患者・家族の方々が何を質問してよいか分からないといった状況も起こるのではないかと考えております。

私ども研究班では、そのようなギャップを埋めるため、アミロイドーシス診療に関連した使いやすい用語集を検討してきました。今回、用語と説明を五十音順、アルファベット順に並べ、いくつかの段階に分け、独自の説明を加えたものを編纂しました。

アミロイドーシス診療に従事する先生方におかれましては、診療の現場で本書を患者・家族の方々に配布していただくとともに、診療時のインフォームド・コンセントに役立てていただければと希っております。

編纂に当たりご尽力いただいた本研究班員、研究協力者、事務局のスタッフの皆様には厚くお礼申し上げます。

平成 24 年 10 月

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業
アミロイドーシスに関する調査研究班
研究代表者 安東由喜雄（熊本大学）

凡例

言：「まずこれだけは」を示します。言い換えあるいは補足の方がよい言葉です。
説：同じく、「少し詳しく」あるいは「患者はここを知りたい」「説明」「こんな誤解がある」「不安を和らげる」を示します。少し詳しく説明する内容です。
詳：同じく、「時間をかけてじっくりと」を示します。必要に応じ詳しく説明する内容です。
ボ：同じく、「言葉遣いのポイント」の説明を示します。
注：同じく、「ここに注意」あるいは脚注の説明を示します。

平成23年度 アミロイドーシスに関する調査研究班

研究代表者	安東由喜雄	熊本大学大学院生命科学研究部病態情報解析学分野
研究分担者	山田 正仁	金沢大学医薬保健研究域医学系脳老化・神経病態学（神経内科学）
	池田 修一	信州大学医学部内科学脳神経内科、リウマチ・膠原病内科
	樋口 京一	信州大学大学院医学系研究科加齢適応医科学系加齢生物学分野
	玉岡 晃	筑波大学大学院人間総合科学研究科疾患制御医学専攻
	高市 憲明	虎の門病院腎センター
	山田 俊幸	自治医科大学臨床検査医学
	内木 宏延	福井大学医学部医学科病因病態医学講座分子病理学領域
	本宮 善恢	医療法人翠悠会
	今井 裕一	愛知医科大学医学部内科学講座腎臓・リウマチ膠原病内科
	吉崎 和幸	大阪大学大学院工学研究科応用化学専攻先端材料化学領域免疫医科学
	東海林幹夫	弘前大学大学院医学研究科附属脳神経血管病態研究施設脳神経内科学講座
	麻奥 英毅	広島赤十字・原爆病院検査部
	奥田 恭章	道後温泉病院リウマチセンター
	水口 峰之	富山大学大学院医学薬学研究部（薬学）構造生物学研究室
	工藤 幸司	東北大学未来医工学治療開発センター
	水澤 英洋	東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科脳神経病態学
	星井 嘉信	山口大学医学部附属病院病理部
	西 慎一	神戸大学大学院医学研究科腎臓内科腎・血液浄化センター
	畑 裕之	熊本大学医学部附属病院血液内科
	宇根 有美	麻布大学獣医学部獣医学科病理学研究室
	岩坪 威	東京大学大学院医学系研究科神経病理学分野
	小池 春樹	名古屋大学医学部附属病院神経内科
	島崎 千尋	社会保険京都病院
	大林 光念	熊本大学医学部附属病院中央検査部
研究協力者	石田 禎夫	札幌医科大学医学部内科学第一講座
	澤村 守夫	国立病院機構西群馬病院臨床研究部
	鈴木 憲史	日本赤十字社医療センター血液内科
	松田 正之	信州大学医学部附属病院難病診療センター
	玉木 茂久	山田赤十字病院内科
	安倍 正博	徳島大学大学院ヘルスバイオサイエンス研究部生体情報内科学
	村上 博和	群馬大学大学院保健学研究科保健学専攻生体情報検査科学領域
	田村 裕昭	勤医協中央病院
	寺井 千尋	自治医科大学附属さいたま医療センターアレルギー・リウマチ科
	稲田 進一	財団法人東京都保険医療公社荏原病院
	田中 敏郎	大阪大学大学院医学系研究科呼吸器・免疫アレルギー内科学
	佐伯 修	恵生会病院リウマチセンター
	右田 清志	国立病院機構長崎医療センター病因解析研究部
	中村 正	熊本整形外科病院リウマチ膠原病内科
	徳田 隆彦	京都府立医科大学大学院医学研究科分子脳病態解析学
	森田 弘之	森田シャントアミロイド治療クリニック
	中里 雅光	富崎大学医学部内科学講座神経呼吸内分泌代謝学分野
	飯田 真介	名古屋市立大学大学院医学研究科腫瘍・免疫内科学分野
	宮本 敏浩	九州大学病院血液・腫瘍内科
	小谷 岳春	金沢大学附属病院血液内科

平成24年度 アミロイドーシスに関する調査研究班

研究代表者	安東由喜雄	熊本大学大学院生命科学研究部神経内科学分野
研究分担者	山田 正仁	金沢大学医薬保健研究域医学系脳老化・神経病態学（神経内科学）
	池田 修一	信州大学医学部内科学脳神経内科、リウマチ・膠原病内科
	樋口 京一	信州大学大学院医学系研究科疾患予防医科学系加齢生物学分野
	玉岡 晃	筑波大学大学院人間総合科学研究科疾患制御医学専攻
	高市 憲明	虎の門病院腎センター
	山田 俊幸	自治医科大学臨床検査医学
	内木 宏延	福井大学医学部医学科病因病態医学講座分子病理学領域
	本宮 善恢	医療法人翠悠会
	今井 裕一	愛知医科大学医学部内科学講座腎臓・リウマチ膠原病内科
	吉崎 和幸	大阪大学大学院工学研究科応用化学専攻免疫医科学
	東海林幹夫	弘前大学大学院医学研究科附属脳神経血管病態研究施設脳神経内科学講座
	麻奥 英毅	広島赤十字・原爆病院検査部
	奥田 恭章	道後温泉病院リウマチセンター
	水口 峰之	富山大学大学院医学薬学研究部（薬学）構造生物学研究室
	工藤 幸司	東北大学病院臨床試験推進センター
	水澤 英洋	東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科脳神経病態学
	西 慎一	神戸大学大学院医学研究科腎臓内科腎・血液浄化センター
	畑 裕之	熊本大学大学院生命科学研究部医療技術科学講座血液検査学教室
	宇根 有美	麻布大学獣医学部獣医学科病理学研究室
	岩坪 威	東京大学大学院医学系研究科神経病理学分野
	小池 春樹	名古屋大学医学部附属病院神経内科
	島崎 千尋	社会保険京都病院
	山下 太郎	熊本大学大学院生命科学研究部神経内科学分野
研究協力者	石田 禎夫	札幌医科大学第一内科
	澤村 守夫	国立病院機構西群馬病院臨床研究部
	鈴木 憲史	日本赤十字社医療センター血液内科
	松田 正之	信州大学医学部附属病院難病診療センター
	玉木 茂久	伊勢赤十字病院第4内科
	安倍 正博	徳島大学大学院ヘルスバイオサイエンス研究部生体情報内科学
	村上 博和	群馬大学大学院保健学研究科保健学専攻生体情報検査科学領域
	飯田 真介	名古屋市立大学大学院医学研究科腫瘍・免疫内科学分野
	宮本 敏浩	九州大学大学院医学研究科病態修復内科血液研究室
	小谷 岳春	金沢大学附属病院血液内科
	星井 嘉信	山口大学医学部附属病院病理部
	田村 裕昭	勤医協中央病院
	寺井 千尋	自治医科大学附属さいたま医療センターアレルギー・リウマチ科
	稲田 進一	財団法人東京都保険医療公社荏原病院
	田中 敏郎	大阪大学大学院医学系研究科抗体医薬臨床応用学講座
	佐伯 修	東大阪市立総合病院免疫内科
	右田 清志	国立病院機構長崎医療センター病因解析研究部
	中村 正	くまもと森都総合病院リウマチ内科
	徳田 隆彦	京都府立医科大学大学院医学研究科分子脳病態解析学
	芦原 英司	京都薬科大学生命薬科学系病態生理学
	森田 弘之	森田シャントアミロイド治療クリニック
	中里 雅光	富崎大学医学部内科学講座神経呼吸内分泌代謝学分野
	大林 光念	熊本大学医学部附属病院中央検査部

悪性腫瘍（がん）

言：そのままにしておくとも体中に広がってしまい、死に至るできもの（はれもの）です。

説：「がん」は大きく「癌」と「肉腫」に分けられ、前者は皮膚や粘膜の表面をおおう上皮細胞から発生し、後者は筋肉や骨、脂肪組織などを形づくる細胞から発生します。前者には皮膚癌、胃癌、肺癌などがあり、後者には横紋筋肉腫、骨肉腫、脂肪肉腫などがあります。

詳：例えば胃癌は、胃粘膜をおおう上皮細胞が暴走して勝手にどんどん増え続け、胃の壁にクレーター状のできものを形成するだけでなく、そのままにしておくとも体中に広がってしまい、患者を死に至らしめます。体中に広がることを転移と言い、癌細胞がリンパ液の流れに乗って胃の周りのリンパ節に固まりを作るリンパ行性転移、血液の流れに乗って肝臓などに固まりを作る血行性転移、胃壁を突き破って腹腔内に癌細胞をまき散らす播種性転移、同じく胃壁を突き破って膵臓など周りの臓器に直接広がって行く直接浸潤の4種類があります。

アセチルコリンエステラーゼ阻害薬

言：アルツハイマー病、レビー小体型認知症などの治療薬です。

説：アルツハイマー病やレビー小体型認知症では大脳のアセチルコリン系神経伝達系が障害され、アセチルコリンが低下しています。アセチルコリンエステラーゼはアセチルコリン分解酵素であり、この酵素の働きを抑制（阻害）する薬剤は脳内のアセチルコリンを増加させ、記憶障害などの認知機能を改善します。

詳：現在、臨床で使用されているコリンエステラーゼ阻害薬はドネペジル（商品名アリセプト）、リバスチグミン（商品名リバスタッチ、イクセロン）、ガランタミン（商品名レミニール）の3種類があります。

アポリポ蛋白質

言：血液中で脂質を運搬するリポ蛋白質の中に含まれる物質です。

説：コレステロール、トリグリセリド（中性脂肪）、リン脂質などの脂質は水に溶けにくいので、数種類のアポリポ蛋白質と一緒に複合体（リポ蛋白質）を形成して、血液中に存在します。アポリポ蛋白質 A-I（アポ A-I）、アポリポ蛋白質 A-II（アポ A-II）、アポリポ蛋白質 B（アポ B）、アポリポ蛋白質 C-II（アポ C-II）、アポリポ蛋白質 E（アポ E）等の種類があります。

詳：アポ A-I やアポ A-II に遺伝的な変異が起こるとアミロイドとして沈着する場合があります。また二次性（続発性）AA アミロイドーシスの原因蛋白質である血清アミロイド A 蛋白質（SAA）もアポリポ蛋白質です。アポ E のある遺伝子型を持つとアルツハイマー病にかかり易くなることがあります。

アポリポ蛋白質 A-I

説：血漿高密度リポ蛋白質（HDL）のアポリポ蛋白質の中で最も量が多い蛋白質です。肝臓での合成、組織の脂質の肝臓への輸送、リポ蛋白質間の脂質の交換などを介して HDL の代謝を調節します。アポリポ蛋白質 A-I は動脈硬化などの心臓や血管の病気に対して良い働きをされています。

詳：アポリポ蛋白質 A-I の遺伝子に異常が起こると、主に腎臓にアミロイドーシスが起ることがあります。

アポリポ蛋白質 A-II

説：血漿高密度リポ蛋白質（HDL）のアポリポ蛋白質の中で2番目に量が多い蛋白質です。アポリポ蛋白質 A-II の脂肪代謝の調節や心臓や血管の病気に対しての役割は良く解っていません。

詳：アポリポ蛋白質 A-II の遺伝子に異常が起こると、主に腎臓にアミロイドーシスが起ることがあります。またアポリポ蛋白質 A-II はマウスでは主要なアミロイド線維として沈着します。

アポリポ蛋白質 E

説：血漿高密度リポ蛋白質（HDL）のアポリポ蛋白質のうち、中枢神経系において脂質の動員や再分布に関する重要な機能を有するものです。ApoE の対立遺伝子の一つである ε 4（遺伝子産物は ApoE4）はアルツハイマー病の最大の危険因子として広く一般に知られています。

アミノ酸

言：体の蛋白質を作る部品のことです。

説：アミノ酸は 20 種類あります。

詳：一つ一つのアミノ酸は性質が異なっており、性質によってグループに分けることができます。例えば、プラスやマイナスの電気的性質をもつグループや油によく溶けるグループなどです。一方、アミノ酸は蛋白質の部品になるほかに、体でさまざまな働きをしています。例えば、アミノ酸のグルタミン酸は神経伝達物質として働いています。また、他の神経伝達物質のドーパミンはアミノ酸のチロシンから、セロトニン はアミノ酸のトリプトファンから作られます。

アミリン

説：インスリンと同じように、膵臓のβ細胞から分泌されるホルモンのことです。糖尿病患者や高齢者においては高率にアミリンによるアミロイドが膵臓のランゲルハンス島にみられます。

同義語：IAPP

アミロイド

説：アミロイドーシス患者の様々な臓器や組織にたまる異常な物質で、アミロイド線維と呼ばれる蛋白質が異常に連なった針の様な物質が主な成分です。

詳：アミロイドが溜まることにより臓器が大きくなったり、様々な不具合を起こしたりします。例えば心臓にたまると心臓が大きくなり、全身がむくみ肺に水がたまりたりしますし、腎臓にたまると尿に蛋白質が下りたりします。

アミロイドイメージング PET

説：アミロイドだけに結合する化合物を患者さんに注射し、これを PET という画像診断装置を用いて写し出すと、アミロイドが体のどこに、どの程度集まっているのかを確認することができます。最近開発された最新のアミロイドーシス診断法で、まだ保険適応には至っていません。

アミロイドーシス

言：アミロイドが体にたまる病気でたくさんの種類があります。

説：アミロイドーシスが起る原因は、1) 加齢、2) アミロイドを作る蛋白質（アミロイド蛋白質）の異常、3) 関節リウマチや透析、骨髄腫などでアミロイド蛋白質が増加すること、が考えられます。

詳：臨床症状やアミロイド蛋白質の種類に基づいて、厚生労働省特定疾患アミロイドーシス調査研究班ではアミロイドーシスの新しい分類を発表しています。この分類では、まずアミロイドーシスを、全身の臓器にアミロイドがたまる全身性アミロイドーシスと、ある臓器にだけたまる限局性アミロイドーシスとに分類し、更にアミロイド蛋白質と臨床病型で分類しています。

同義語：類澱粉症

アミロイドーマ

言：アミロイド蛋白質が、臓器の一部分に大量に沈着して腫瘤（こぶ）状になったもののことです。

説：通常アミロイド沈着は、血管内あるいは血管の周囲の組織に比較的均等に分布していますが、時に限られた部分に集中的に沈着する場合があります。その部分が、腫瘤になることを指しています。皮膚、リンパ節、肺などの組織に生じることが多いようです。

アミロイド形成機構

説：アミロイドという異常な物質が臓器や組織にたまる仕組みの事で、特にその主成分であるアミロイド線維という、蛋白質が異常に連なった針の様な物質が形成される仕組みの事を指します。

詳：アミロイドーシスとは、特定の蛋白質が様々な臓器や組織にたまる病気ですが、これらの蛋白質はそのままたまるわけではなく、アミロイド線維という、それら

の蛋白質が異常に連なった針の様な物質を形成し溜まって来ます。それらの蛋白質はもともと球状で、血中を流れていることが多いのですが、臓器や組織に含まれる様々な物質と接触することにより姿かたちを変え、お互いにぴったりとくっ付き合いながら徐々に連なり、アミロイド線維を形成すると考えられています。この様な現象は試験管の中では比較的容易に観察できるのですが、人の体の中で、しかも一部の患者さんだけに起こる仕組みについてはまだ良く分かっていません。

アミロイド原性

言：アミロイドになりやすい性質を指します。

説：蛋白質が姿かたちを変え、アミロイド線維を形成しやすい性質のことで、蛋白質によりその強さは様々です。

詳：異常構造になった蛋白質が凝集し、アミロイド線維となって体に溜まるとアミロイドーシスになります。アミロイド原性とは、蛋白質がアミロイド線維を形成しやすい性質のことを表します。例えば、アルツハイマー病の原因となるアミロイドβ蛋白質や、透析アミロイドーシスの原因となるβ₂-ミクログロブリンは、アミロイド原性の強い蛋白質です。

アミロイド心筋症

→心アミロイドーシスの項参照

アミロイド線維

説：蛋白質が異常に連なった針の様な物質のことです。電子顕微鏡でないと見ることが出来ず、2本のピアノ線をよじった様な、針の様でらせん状の構造をしています。特殊な方法でさらに拡大して見ると、蛋白質がぴったりとくっ付き合いながら規則的に連なっており、一度出来ると壊れにくい厄介な物質です。アミロイドーシス患者の様々な臓器や組織で、細胞と細胞の間にたまり、臓器が大きくなったり、様々な不具合を起こしたりする原因となります。

アミロイド前駆蛋白質

言：アミロイド線維を形成する素となる蛋白質のことです。

説：アミロイドーシスでは、特定の蛋白質が姿かたちを変え、お互いにぴったりとくっ付き合いながら徐々に連なり、アミロイド線維を形成すると考えられています。ヒトでは約30種類に及ぶアミロイド前駆蛋白質が知られています。トランスサイレチン (TTR)、免疫グロブリン軽鎖、血清アミロイド A (SAA)、β₂-ミクログロブリンなどが代表例です。それぞれの蛋白質は元々、多くは球状の正常構造を取り、血中を運ばれ、生命維持に必要な独自の機能を発揮しています。

アミロイド促進因子

言：アミロイドが臓器にたまるのを促進する生体分子のことです。

説：血中やアミロイドがたまる前の臓器には、様々な蛋白質、脂質、多糖類などが含まれています。それらのうち、アミロイド線維を形成する素となる蛋白質とくっ付き、アミロイド線維を形成するのを促進したり、出来上がったアミロイド線維の表面にくっ付き、線維が壊れてしまうのを防いだりしている多彩な生体分子のことをアミロイド促進因子といいます。

アミロイド苔癬

言：皮膚限局性アミロイドーシスの一種です。

説：米粒の半分程度までの隆起が皮膚に起こります。できやすい場所は男性の下腿（膝よりしたの部分）で、強いかゆみを伴います。

アミロイドニューロパチー

言：末梢神経にアミロイドが沈着することにより生じる病気のことです。

説：末梢神経や自律神経の障害により、手足のしびれ、麻痺、立ちくらみ、排尿の異常、便秘、下痢などがみられます。

アミロイド A 蛋白質 (AA 蛋白質)

説：二次性（続発性）AA アミロイドーシスの原因蛋白質で、アミロイド線維となって腎臓や消化管などの臓器にたまる物質です。

詳：アミロイド A 蛋白質は、血清アミロイド A (SAA) が分解されてできます。関節リウマチなどの炎症が長引くと、急性期蛋白質である SAA の産生が増え、SAA からできた AA 蛋白質がアミロイド線維となって臓器に沈着します。

アミロイドβ 蛋白質

言：アルツハイマー病の脳にたまってくる蛋白質です。

説：アルツハイマー病の脳には、斑点状の構造が多数出現し、老人斑と呼ばれます。老人斑はアミロイドとよばれる線維の束でできていますが、その成分がこの蛋白質です。

詳：40 個前後のアミノ酸からなり、アルツハイマー病の脳に病気の初期からたまってきます。

アミロイド P 成分

説：全てのアミロイドに含まれる蛋白質の一種です。電子顕微鏡で見ると、同じ蛋白質がドーナツ状に 5 個つながっており、アミロイド線維表面にコバンザメのようにくっ付いています。普段は血中を流れており、血清アミロイド P 成分と呼ばれています。

詳：この蛋白質は組織にアミロイドが溜まるのを促進するものと考えられています。

アルツハイマー病

説：多くの場合、初老期（45 歳以降 64 歳まで）から老年期（65 歳以降）に発症する原因不明の認知症をきたすもので、認知症をきたす原因のなかで最も頻度が高い疾患です。大半は原因不明ですが、原因遺伝子が同定された家族性のアルツハイマー病が少数存在します。アポリポ蛋白質 E の ε4 遺伝子多型が危険因子となっています。

詳：アルツハイマー病はゆっくりと進行する記憶障害を中心とする認知機能障害（高次脳機能障害）を主症状とし、徘徊や妄想などの行動・心理症状がみられます。進行すると神経症状も出現し、末期には寝たきりとなります。

同義語：アルツハイマー型認知症

アレルギー

言：身体に害のある免疫反応のことです。

説：本来、異物などから身体を守るためにある免疫というしくみが、不必要または過剰に働いて有害となることをいいます。

詳：花粉症を例にとると、普通は花粉に対して免疫のしくみは働きませんが、人によっては免疫のしくみで記憶されて（感作といいます）、それが身体に入ってきたときに取り除こうと反応することで、くしゃみや鼻づまりなどの症状がでます。これを花粉にアレルギーがあるといえます。

い

異型トランスサイレチン (異型 TTR)

言：遺伝的に変異のあるトランスサイレチンのことです。

説：家族性アミロイドポリニューロパチーの原因になります。トランスサイレチンが遺伝子変異により構造が不安定になって、アミロイド線維を作りやすくなると考えられています。

詳：トランスサイレチンの遺伝子変異の型は 100 種類以上あります。遺伝子変異の種類によって、アミロイドのできる臓器や現れる症状にも違いがみられます。なかでも Val30Met 変異型は最も多く、世界中に患者さんがいます。

注：異型トランスサイレチンは、遺伝子の変異のない（野生型）トランスサイレチンとの重量の違いを利用して質量分析装置で検出されます。また、遺伝子検査により、どのようなトランスサイレチンの遺伝子変異型なのかが分かります。

同義語：変異型トランスサイレチン

胃・十二指腸生検スクリーニング

説：口や鼻から内視鏡を挿入し、胃や十二指腸の組織の一部を採取し、組織標本を作製して、病変があるかどうかを調べることです。

詳：胃、十二指腸は全身性アミロイドーシスの際にアミロイドが沈着しやすい臓器の一つであり、アミロイドがあるかないかを調べる際にしばしば用いられます。

位置覚

言：関節の位置や動きを察知する感覚のことです。

説：身体各部の相対的な位置を、視覚によらず、関節や筋肉などの感覚を統合して認知する感覚です。

詳：体幹と四肢の関節の屈伸状態とその位置と動きを検出する感覚で、他の特殊感覚（平衡感覚、視覚など）とも関係する関節にある圧感覚です。手掌、足底、陰茎、陰核、乳腺などの皮下組織や関節包、腸間膜などの結合組織に見られ、とくに手の指腹に多く存在します。

一過性脳虚血発作（TIA）

説：脳の血流が一時的に低下あるいは遮断されることによって起こる一過性の神経症状を指します。

詳：脳の血管が血の塊によって閉塞したり、血流が低下したりしたために脳に血液が行かなくなり（虚血）、それによって神経症状が出た後、閉塞や血流低下が改善し、24時間以内、通常は1時間以内に症状が消失した場合、一過性脳虚血発作と呼ばれます。一過性脳虚血発作を起こした人は、その後、脳梗塞を起こす可能性が高く、脳梗塞の危険信号と考えられています。

遺伝

言：親の持つ性質や特徴（形質と言う）が子へと伝わる現象のことです。

説：親子に似通った点があれば、または親子で同じ病気にかかれば遺伝によるもの、という言い方をすることがありますが、生活環境や病原体の感染などの遺伝以外の要因が病気の原因のこともあります。遺伝情報を持ち、親から子へと伝えられるものを遺伝子といいます。

詳：アミロイドーシスの中には、遺伝子の変異がアミロイドーシス発症の主要原因である遺伝性（家族性）アミロイドーシスもあります。例えば家族性アミロイドポリニューロパチーは遺伝性で、トランスサイレチン遺伝子の異常で起こりますし、アルツハイマー病やプリオン病の一部も遺伝する場合があります。また病気にかかりやすい体質が遺伝することもあります。

遺伝カウンセリング

言：遺伝に関することや、遺伝子検査（遺伝学的検査）に関する相談を受け、情報提供を行うとともに、関連する医療を適切に受けることが出来るようにサポートすることです。

ポ：専門的知識を持ち遺伝カウンセリングを行う専門家を「遺伝カウンセラー」と呼びます。

注：遺伝に関する情報は、日々更新されていますので、遺伝カウンセリングは適切な時期に受ける必要があります。

遺伝子

言：遺伝する形質を決める主要因子で、本体は染色体にあるDNAです。

説：遺伝子は生物の遺伝情報を担う主要因子であると考えられています。遺伝子の本体はDNAであり、遺伝情報はDNAを構成する、アデニン（A）、グアニン（G）、シトシン（C）、チミン（T）という4種類の塩基と呼ばれる分子の配列として、記録されています。

詳：遺伝子はDNAが複製されることによって、親から子へと受け継がれます。複製されるときに間違いが起こったときには、遺伝情報が正しく伝わらない事態が生じて、遺伝性のアミロイドーシスなどの原因となることがあります。本質的には情報でしかない遺伝子が形質を伝えるためには、細胞の核にある遺伝情報（=DNAの塩基配列）がRNAに書き換えられて（転写）、細胞質で蛋白質に変換される過程（翻訳）が必要です。

遺伝子診断

言：遺伝子の情報をもとに、病気の診断を行うことです。

説：病気の直接的な原因となる遺伝子の変異を対象とする場合、病気になるかどうかを調べる場合、また、感染しているウイルス等の病原体を対象とする場合など、様々なものが含まれます。

詳：特に、生涯変化せず血縁者と共有する可能性がある遺伝情報を取り扱う遺伝子検査を「遺伝学的検査」と呼びます。

注：様々な対象があり、診断結果が及ぼす重要性はそれぞれ異なります。本人のみでなく血縁者にまで影響を及ぼす場合がありますので、十分理解した上で受ける必要があります。遺伝カウンセリングを含めた総合的な医療が重要視されています。

遺伝子治療

言：薬の代わりに「遺伝子」や「人工的に遺伝子を導入した細胞」を投与する治療のことです。

説：遺伝子は、生物の体の構築や生命活動に必要な蛋白質を作るための設計図です。重要な遺伝子が働かないために病気になることもあります。また、異常な蛋白質が作られることにより病気の原因となることもあります。うまく働いていない遺伝子を補充したり、異常な遺伝子を正常な遺伝子に置き換えたりすることにより、病気の治療をする方法です。

詳：1990年、ADA欠損症という病気に対して世界ではじめて遺伝子治療が行われました。その後、主に遺伝子がうまく働かず蛋白質が不足するために起こる病気に対して、遺伝子を補充する治療が開発されてきました。現在は、異常な遺伝子の働きを抑えたり、修復したりする治療法の研究開発が活発に進められています。

遺伝性アミロイドーシス

言：遺伝子変異が原因でおこるアミロイドーシスの総称です。

説：遺伝子変異によって、アミロイドの材料となる蛋白質がさらにアミロイドをつくりやすくなったり、過剰に産生されることにより発症するアミロイドーシスのことです。

詳：トランスサイレチンの遺伝子変異による家族性アミロイドポリニューロパチーが代表的ですが、その他にもアポリポ蛋白質 A-I、リゾチーム、フィブリノーゲン、ゲルソリン、アミロイドβ蛋白質、シスタチン C などの遺伝子変異による遺伝子アミロイドーシスがあります。

注：遺伝子変異が原因ですので、子孫に遺伝する可能性があります。病気の発症には、環境その他の要因も加わるため、遺伝子変異を持っていても発症しない場合もあります（未発症キャリア）。

遺伝性角膜ジストロフィー

言：各種の遺伝子変異が原因となり、眼の角膜が変性し混濁が生じる遺伝病です。

説：角膜（黒目）の表面が変性するタイプや、奥の方が変性するタイプなど各種の病気が含まれています。

詳：膠様滴状変性症、格子状角膜変性症、顆粒状角膜変性症、斑状角膜変性症などがあります。

遺伝性全身性アミロイドーシス

言：遺伝子変異が原因で全身の臓器にアミロイドが沈着する病気の総称です。

説：アミロイドーシスは大きく2つに分けられ、一つの臓器に限局して起こるものを限局性アミロイドーシス、全身に起こるものを全身性アミロイドーシスといいます。全身性アミロイドーシスの中で、遺伝子変異が原因で起こるものを遺伝性全身性アミロイドーシスとよびます。

遺伝性脳アミロイドアンギオパチー

言：脳出血を伴う家族性アミロイドーシスです。

説：脳アミロイドアンギオパチーのうち遺伝性のもので、比較的若い年齢で脳出血を起こす人が多くみられます。

詳：遺伝性に脳の血管に沈着する蛋白質にはアミロイドβ蛋白質、シスタチン C、トランスサイレチンなどがあり、それぞれの蛋白質の遺伝子変異が原因になっています。

イレウス

言：腸閉塞のことです。何らかの原因により腸管内容の通過障害をきたした状態をいいます。

説：機械的通過障害による機械的イレウスと腸管の運動（蠕動（ぜんどう））と

す）が障害された機能的イレウスに大別されます。

詳：機械的イレウスは、腸管内腔が癒着（ゆちゃく）や腫瘍によって機械的に閉塞されるものですが、腸管への血流障害を伴わない単純性イレウス、索状物による絞扼（こうやく）、腸管のヘルニア嵌頓（かんとん）など腸管への血流障害を伴う複雑性イレウスに分類されます。一方、機能的イレウスには、胆石・膵炎・アミロイドの沈着などによる麻痺性イレウスと、鉛中毒などに伴うけいれん性イレウスがあります。

インフォームドコンセント

説：患者が医療行為（検査・治療）の内容や必要性について、医師から十分な説明を受け正しく理解した上（informed）で、その医療行為に合意する（consent）することです。

詳：医療行為の内容について、医師から十分な説明を受け、患者が正しく理解した上でその医療行為に同意することを言います。医者がその医療行為による患者の利益、不利益、起こりうる合併症・副作用の可能性などについて十分な説明を行い、患者ならびに家族が正しく理解して、医療行為に同意された上でその医療行為が行われることを指します。

う

植込み型除細動器

言：体内に植え込むタイプの除細動器のことです。

説：心室頻拍や心室細動などの不整脈（致死的不整脈）を起こしやすい患者の体内に本器機を植えこむことで、致死的不整脈を迅速に止めることができます。

うっ血性心不全

言：心臓の働きが低下して、足がむくんだり呼吸が苦しくなったりすることです。

説：心不全とは、様々な原因により心臓のポンプ機能が著しく低下した状態を言います。心不全のために体が必要とする十分な量の血液を心臓が送り出せなくなると、体各部位に血液が溜まりうっ血します。肺にうっ血をきたした場合は呼吸困難や胸水が出現し、全身の静脈にうっ血が起きると全身に浮腫が出現します。

右葉グラフト

説：主に生体肝移植の際に使われる言葉です。臓器移植に用いられる臓器やその一部分のことをグラフトと言います。肝臓は静脈の走行から左側と右側に分けられ、それぞれ左葉、右葉と呼ばれます。右葉が大きく、左葉が小さいのが特徴です。どちら側の肝臓も、肝移植に利用することができますが、ドナーの負担を考え、できる限り肝臓の左側が、移植に使用される傾向にあります。左葉ではグラフト

容量が足りない場合に、肝臓の右側を用います。

詳：右葉グラフトを用いた肝移植は、患者の体格がよく、左葉グラフトでは肝容積が足りないと判断される場合に行われます。より大きなグラフトを移植することになるため、ドナーにとっての負担は大きくなりますが、ドナーに必要な肝容積は必ず残します。

運動神経

言：体や内臓の筋肉の動きを指令するために信号を伝える神経の総称です。

説：中枢神経（脳および脊髄）から出て骨格筋に行き、身体運動の調節をつかさどる末梢神経で、感覚器から脳に行く感覚神経の対語です。

詳：運動神経が最終的に支配する筋肉には、頭・体部の骨格筋と、感覚器や内臓・血管の内臓筋とがあります。

運動神経障害

言：運動神経、つまり体や内臓の筋肉の動きを指令するために信号を伝える神経の障害のことです。

詳：運動神経の障害に伴って、筋力低下や筋肉の萎縮、すなわち「筋肉のやせ」が出現します。

え

塩基

言：遺伝子の本体である DNA の部品のことです。

説：遺伝子の本体である DNA は、塩基、糖、リン酸からできています。

詳：DNA の塩基はアデニン、グアニン、シトシン、チミンの 4 種類で、それぞれ A、G、C、T と略します。

炎症

説：外傷ややけど、細菌の侵入、薬物・放射線の作用などに対して、生体に起こる防御的反応のことです。体の一部に充血、はれ、発熱、痛みなどの症状を起こします。

お

温覚

説：皮膚の温点を感じる、高温に対する感覚のことです。

詳：皮膚および粘膜の温点が刺激を受けて、温度が上昇したことを感じる働きで、刺激が大きいと痛みとして感じます。

か

改訂長谷川式簡易知能評価スケール

言：本邦で普及している簡単な認知機能スクリーニング検査です。

説：年齢、日時・場所、3つの言葉の記銘、計算、数字の逆唱、3つの言葉の想起、5つの物品記銘、野菜の名前の9つの設問からなります。30点満点で、20点以下の場合には認知症の存在が疑われます。

1	お歳はいくつですか？（2年までの誤差は正解）	0	1
2	今日は何年の何月何日ですか？何曜日ですか？ （年月日、曜日が正確でそれぞれ1点ずつ）	年	0 1
		月	0 1
		日	0 1
		曜日	0 1
3	私たちがいまいるところはどこですか？ （自発的にできれば2点、5秒おいて家ですか？病院ですか？施設ですか？のなかから正しい選択をすれば1点）	0	1 2
4	これから言う3つの言葉を言ってみてください。あとでまた聞きますのでよく覚えておいてください。 （以下の系列のいずれか1つで、採用した系列に○印をつけておく） 1：a)桜 b)猫 c)電車 2：a)梅 b)犬 c)自動車	0	1
5	100から7を順番に引いてください。(100-7は？それからまた7を引くと？と質問をする。最初の答えが不正解の場合、打ち切る)	(93)	0 1
		(86)	0 1
6	私がこれから言う数字を逆から言ってください。 (6-8-2、3-5-2-9を逆に言ってもらう。3桁逆唱に失敗したら、打ち切る)	2-8-6	0 1
		9-2-5-3	0 1
7	先ほど覚えてもらった言葉をもう一度言ってみてください。 (自発的に回答があれば各2点)、もし回答がない場合以下のヒントを与え正解であれば1点) a)植物 b)動物 c)乗り物	a:0 1 2 b:0 1 2 c:0 1 2	
8	これから5つの品物を見せませう。それを隠しますのでなにかあったか言ってください。 (時計、鍵、タバコ、ペン、硬貨など必ず相互に無関係なもの)	3	4 5
9	知っている野菜の名前をできるだけ多く言ってください。(答えた野菜の名前を右欄に記入する。途中で詰まり、約10秒間待ってもない場合にはそこで打ち切る) 0～5＝0点、6＝1点、7＝2点、8＝3点、9＝4点、10＝5点	0 1 2 3 4 5	
			合計得点

解離性感覚障害

言：温覚や痛覚の障害が目立つ種類の感覚障害のことです。

説：感覚には大きく分けて振動覚や関節位置覚に代表される深部感覚と、痛覚や温覚に代表される表在感覚があります。解離性感覚障害は、深部感覚が保たれているのに対し、表在感覚が障害されている状態のことをいいます。

詳：アミロイドーシスニューロパチー、すなわちアミロイドーシスに伴う末梢神経障害でよくみられる所見です。

化学療法

言：薬を使った治療のことです。

説：感染症や癌に対し、薬の内服や点滴で行う治療を言います。癌領域では抗がん剤による治療を指し、外科手術や放射線療法に対比して使われる言葉です。アミロイドーシス治療においても抗がん剤による治療を指します。感染症領域では抗生物質や合成抗菌薬による感染症治療を指します。

確定診断

説：何の病気なのかをはっきりと決める診断のことです。

詳：アミロイドーシスの確定診断は、組織の生検を行い、アミロイドの沈着を病理学的に証明することによって行います。

家族性アミロイドーシス

言：全身性のアミロイドーシスのなかで遺伝性のものです。

説：家族性アミロイドーシスの中には、家族性アミロイドポリニューロパチー、家族性地中海熱、Muckle-Wells 症候群などが分類されます。

家族性アミロイド心筋症

言：遺伝子変異が原因でおこるアミロイドーシスにおいて、心筋（心臓の筋肉）へのアミロイドの蓄積による心臓の機能障害を引き起こす病態のことです。

説：トランスサイレチンの遺伝子変異の型によっては、心筋へのアミロイド沈着が最初におこり、心不全症状が前景に立つ場合があります。

家族性アミロイドポリニューロパチー（FAP）

言：アミロイドの蓄積を原因とする遺伝性の末梢神経障害（ポリニューロパチー）のことです。

説：トランスサイレチン（TTR）、アポリポ蛋白質 A-I、ゲルソリンの遺伝子変異によるものがあります。

詳：TTRによる家族性アミロイドポリニューロパチーは、感覚障害、運動障害、自律神経障害に加えて全身の臓器症状を呈します。ポルトガル、日本、スウェーデン、英国、米国、フィンランドなどをはじめ、世界各地でその存在が報告されています。

す。

家族性アルツハイマー病

言：遺伝性のアルツハイマー病のことです。

説：早期に発症するアルツハイマー病の一部に、APP、プレセニリン 1、プレセニリン 2 といった原因遺伝子に変異があると、「常染色体優性遺伝」の性質で 50% の確率で親から子に伝わる病型があります。

家族性クロイツフェルト・ヤコブ病

説：クロイツフェルト・ヤコブ病の中で家族性に発症するものです。遺伝性クロイツフェルト・ヤコブ病とほぼ同じ意味です。

家族性地中海熱

言：短期間の発熱、腹膜炎、滑膜炎、胸膜炎発作を繰り返す疾患です。

説：地中海地域出身の人々に多く発症する炎症性疾患です。40℃の高熱を伴う腹痛発作が不規則に起こる特徴があります。炎症が持続すると、発熱に関連するパイリンという物質の異常によって二次性(続発性)アミロイドーシスが発症します。

活性酸素傷害

言：活性酸素により細胞が傷つく事です。

説：体の中に生じた活性酸素が、極めて不安定で他の分子と反応しやすいため、細胞を形づくっている脂肪や蛋白質、遺伝子などを攻撃し細胞を傷つけます。

合併症

言：① ある病気が原因となって起こる別の病気、あるいは ② 手術や検査などの後、それらがもたになって起こる病気のことです。

顆粒状角膜ジストロフィー

言：遺伝性角膜ジストロフィーの一種です。

説：常染色体優性遺伝で、一般に 20 才頃から小さな角膜混濁が出現し、徐々に進行します。

肝アミロイドーシス

言：肝臓にアミロイドが沈着した状態のことです。

説：肝臓の血管壁のみにアミロイドが沈着する場合と、ディッセ腔という場所に沈着し、肝臓が正常よりも大きくなる場合があります。通常、肝アミロイドーシスという後者を指し、これを認める場合には全身性 AL アミロイドーシスが疑われます。

眼アミロイドーシス

言：眼へのアミロイド蓄積によって引き起こされる病態のことです。

説：眼だけにアミロイドが蓄積する場合（眼限局性アミロイドーシス）と、眼を含む全身臓器にアミロイドが蓄積する場合（全身性アミロイドーシス）があります。

詳：アミロイドが蓄積する場所によって、眼の周囲の組織（眼球付属器アミロイドーシス）、角膜アミロイドーシス、眼内アミロイドーシスに分類されます。眼内アミロイドーシスでは主に緑内障と硝子体混濁がおこり、特に家族性アミロイドニューロパチー（FAP）の際に高頻度に発症します。

肝移植

言：ある人の肝臓を別の人に植えることです。

説：現在のところ、家族性アミロイドポリニューロパチー（FAP）という病気の進行をくい止める最も効果的な方法です。FAPの原因蛋白質となるトランスサイレチン（TTR）は、主に肝臓で作られています。そのため、この特殊な蛋白質を作るFAP患者の肝臓を健常な肝臓に入れ替えることで、アミロイド線維が形成されなくなります。肝移植の種類には、脳死肝移植と生体ドナーから肝臓の一部を移植する生体肝移植の2種類があります。また、移植肝の形態により全肝移植と部分肝移植に分けられます。FAPの場合、他に自己肝温存同所性肝移植という方法もあります。どの方法を用いるかについては、それぞれの症例によって異なります。

詳：FAPにおける肝移植は、必ずしも全員が受けられるというものではありません。肝移植を行う上で重要なこととして、年齢が若いこと、罹病期間が短く栄養状態がよいこと、症状があまり進行していないことなどが挙げられます。また臓器移植には、拒絶反応が伴います。移植成立のためにはその抑制が重要となってくるために、移植術後、免疫抑制剤の内服は欠かすことができません。

寛解

言：病気による症状が好転または、ほぼ消失し、臨床的にコントロールされた状態です。

説：永続的であれ、一時的であれ、臨床的に問題のない程度にまで状態がよくなった、あるいはよくなった状態が続いていると医師が判断した場合には寛解したとみなします。

感覚障害

言：知覚の異常や感覚の鈍麻など感覚神経の異常反応を生じる障害のことです。触覚、痛覚、温覚、振動覚、位置覚など感覚の鈍麻、痺れや痛みなどの症状がおこります。

説：感覚障害の訴えとして代表的なものに「しびれ」があります。しびれは通常、感覚障害に伴う自覚症状として訴えられ、たとえば手がしびれる、足先がしびれる、口の周りがしびれる、などがあります。感覚障害の訴えとしてのしびれは、感覚

受容器から、末梢神経、脊髄上行路を經由して大脳へと至る知覚経路のいずれかに障害があるときに生じます。

眼球結膜血管異常

説：眼球にある血管の走行が、狭窄、蛇行、口径不同といった形態学的異常を起こしている状態です。家族性アミロイドポリニューロパチー（FAP）患者で高頻度に認められ、その頻度は病期の進行とともに増加することがわかっています。

眼限局性アミロイドーシス

言：眼だけにアミロイドが蓄積する病態をいいます。

説：眼のアミロイドーシスには、眼だけにアミロイドが蓄積する場合（眼アミロイドーシス）と、眼を含む全身臓器にアミロイドが蓄積する場合（全身性アミロイドーシス）があります。

詳：眼のアミロイドーシスは、アミロイドが蓄積する場所によって、眼の周囲の組織（眼球付属器アミロイドーシス）、角膜アミロイドーシス、眼内アミロイドーシスに分類されます。アミロイドの原因としては、ALアミロイドーシス（免疫グロブリンが蓄積）、角膜ジストロフィー（ケラトエビテリン）、角膜の慢性刺激（ラクトフェリン）などがあります。

肝腎同時移植

言：肝臓と腎臓を一度に移植することです。

説：家族性アミロイドポリニューロパチー（FAP）では、腎臓へのアミロイド沈着による高度な腎不全を認めることがあります。このような症例において、肝臓と腎臓を同時に移植することで予後の改善が得られないかと、欧米を中心に行われています。しかし、肝移植単独に比べ明らかな改善を示しているわけではありません。

乾性角結膜炎

説：眼の結膜および角膜の慢性的な乾燥に伴う炎症で、かゆみ、灼熱感、刺激症状、羞明（まぶしさ）を自覚します。家族性アミロイドポリニューロパチー（FAP）患者では、涙腺にアミロイドが沈着することによって涙が出なくなり、慢性的に眼が乾燥しやすくなることから、高頻度にこの症状を認めます。

肝生検

言：肝臓に針を刺して組織を採取し、顕微鏡で観察する検査です。

説：肝組織を直接顕微鏡で観察できるので、肝臓の状態を確認するのに最も確実な検査法の一つです。

注：アミロイドーシスの患者さんでは肝臓の破裂や、おなかの中に出血が起こる危険性があるため、針生検の際の方法を選んで注意深く行う必要があります。

関節リウマチ

言：多くの関節に炎症が起こり、関節が腫れて痛む病気です。進行すると関節の破壊・変形や機能障害（不自由になること、使えなくなる）が起こります。慢性的な炎症が持続すると、二次性（続発性）アミロイドーシスを合併することがあります（約5～6%）。

詳：この病気は関節の痛みと腫れが中心となる病気です。初発部位として多いのは手首と指の関節（特に指先から2番目と3番目の列の関節）で、これら手・指を中心とする関節が持続的に痛みやはれを認めた時は、必ず「リウマチ科」の医師の診察を受けましょう。また、歩いた時に足の裏の違和感や小石や砂利を踏んだような痛みがある場合もかなり高い可能性で関節リウマチを疑わせます。他に、肩、肘、膝、足首など大きな関節が多発性に痛みや腫れを生じた時も、リウマチの可能性が強く疑われます。朝起きた時や昼寝をした後に手指がかじかんだような動かしにくい感じを生じるのもこの病気の特徴です。

感染性プリオン病

説：プリオン病を成因別に分類したときに、感染源がはっきりしている場合、獲得性プリオン病とも言います。硬膜移植後や成長ホルモン投与後のクロイツフェルト・ヤコブ病、牛海綿状脳症罹患牛からの感染である変異型クロイツフェルト・ヤコブ病などがこれにあたります。

き

既往歴

言：患者の過去の病歴、および健康状態に関する履歴のことです。

気管・気管支アミロイドーシス

言：気管・気管支の粘膜下にアミロイドが沈着する限局性アミロイドーシスです。

説：全身のアミロイド沈着を伴わず、気管や気管支壁に限局してアミロイドが沈着する病態です。AL アミロイドーシスが多く、乾性咳嗽、喘鳴、呼吸困難、血痰がみられます。

基底膜

言：細胞が敷石状に並ぶための土台となる薄い膜です。

説：皮膚や粘膜の表面を覆う上皮細胞や、血管の内側をおおう内皮細胞は、基底膜を足場にしてタイルの様に配列しています。

詳：基底膜は、IV型コラーゲン、フィブロネクチン、ラミニン、ヘパラン硫酸プロテオグリカン（パーレカン）、アミロイドP成分などが規則正しく配列した薄い膜です。一方、理由は良く分かりませんが、これらの分子は様々なタイプのアミロ

イドにも含まれていることが知られており、一部の分子は組織にアミロイドがたまるのを促進すると考えられています。

キナクリン

説：抗マalaria薬の1つです。動物モデルで抗プリオン活性が認められましたが、ヒトでの治験では必ずしも有効性を示すには至りませんでした。

キノホルム

説：細菌や赤痢アメーバなどに対する殺菌薬のことです。かつて、細菌による下痢症に対する薬剤として使用され、副作用としてスモンを起こし、医薬品として製造販売が中止されました。

詳：キノホルム中毒によりおこるスモン（亜急性脊髄視神経ニューロパチー）では、下痢、腹痛、両下肢の麻痺や感覚障害、視力障害がみられます。近年、キノホルムの誘導体が抗アミロイド作用を有することが報告され、同剤のアルツハイマー病に対する臨床試験が行われています。

キャリア（保因者）

言：病気を起こす可能性のある遺伝子を持っていますが、病気の症候がない人を指します。

説：発症前遺伝子診断の結果が陽性的場合に、キャリアであることが判明します。

詳：遺伝子の種類によって、病気になる可能性が異なる場合がありますので、注意が必要です。

注：病気を発症する可能性があること以外にも、様々な社会的な影響を及ぼす可能性があります。遺伝カウンセリングを適宜受ける必要があります。

吸収不良症候群

言：経口摂取したいろいろな栄養素、とくに脂肪の消化吸収が阻害された病態を指し、障害の程度や持続期間によって低栄養状態を来すことがあります。栄養素の吸収過程自体の異常に基づく原発性吸収不良症候群（先天的なものです）と、原因となる病気によって二次的に起こる続発性吸収不良症候群に大きく分けられます。日常の診療では、後者によるものが大部分を占め、アミロイドーシスは沈着が多いと原因となりこの病気を発症することがあります。

詳：症状は、下痢、脂肪便（泥状便で酸性臭がある）、体重減少、全身倦怠感（けんたいかん）、腹部膨満感（ぼうまんかん）、浮腫、貧血などを生じます。各種栄養素の吸収過程で最も早く障害を受けるのは脂肪なので、脂肪吸収障害に基づく慢性下痢や脂肪便が高頻度に見られる最も重要な症状です。治療は、消化吸収障害が軽度であれば、食事療法（低脂肪・高蛋白質・低繊維食）と消化酵素の投与を行います。消化吸収障害が高度で低栄養状態を伴う場合は、完全静脈栄養法による栄養療法を行い、栄養状態の改善を目指します。

注：アミロイドーシスが原因の場合は、上記に加えて腸のアミロイドを減少させる治療を行い、乳酸菌製剤などによる腸内の細菌環境を改善させる治療もおこなっていきます。

急性期蛋白質

説：感染症や関節リウマチなどの炎症で産生が増える蛋白質で、C反応性蛋白質(CRP)、血清アミロイドA蛋白質(SAA)などが代表的なものです。

詳：CRP、SAAとも炎症の強さを知る目的で測定されます。CRPのほうが臨床検査として一般的です。SAAは、関節リウマチなどの慢性炎症で起こる二次性(続発性)アミロイドーシスの原因となります。

凝集

言：たくさんの物質が寄り集まって固まりになることです。

説：異常構造となった蛋白質が集まって凝集すると、針状のアミロイド線維や球形のオリゴマーになって、細胞の中や細胞と細胞の間に蓄積します。アミロイド線維とオリゴマーは細胞死を誘発し、臓器に障害をもたらします。

狭心症

言：心臓を栄養する血管が細くなることで、一過性に心筋が虚血に陥ることです。

説：心臓の筋肉(心筋)に酸素を供給している冠動脈に異常が起こり、一過性に心筋が虚血に陥り胸痛・胸部圧迫感などの症状を呈することです。症状としては運動や日常生活動作などを行っているときに、胸や左肩が痛くなることがあります。なお、冠動脈が完全に閉塞し心筋が虚血壊死してしまった場合には心筋梗塞となります。

局所性(限局性)アミロイドーシス

言：種類のアミロイドがある一つの臓器に限って沈着している状態です。

説：一つの臓器内でアミロイドが多発していても、他の臓器に同じ種類のアミロイドの沈着がなければ、局所性(限局性)アミロイドーシスになります。

巨舌

言：何らかの原因で大きくなった舌をいいます。

説：アミロイド線維が舌に沈着する生じ、会話がしにくくなったり、食事ができなくなったり、よだれがたれたりします。

起立性低血圧

説：立ち上がった際、その前の寝た状態や座った状態での血圧と比較して、血圧が低下する現象です。

詳：一般的には、起立後3分以内に収縮期血圧で20 mmHg以上、拡張期血圧で10 mm

Hg以上の低下が見られれば起立性低血圧ありとします。

く

クールー

説：ニューギニアのある部族で一族の者が死ぬとその脳を食べる習慣があり、クールーと呼ばれるプリオン病が蔓延していました。

グリコサミノグリカン

言：体に含まれる多糖類の一種です。

説：体内の様々な組織に含まれる多糖類の一種で、マイナスイオンの性質が強く、プロテオグリカンという巨大分子では、芯となる蛋白質から多数のグリコサミノグリカンがシダの葉の様に伸びています。

詳：体内の様々な臓器や組織に含まれる多糖類の一種で、マイナスイオンの性質が強く、数種類に分類されます。それぞれに固有の二糖が繰り返してつながり合い、糖鎖を形成しています。プロテオグリカンという巨大分子では、芯となる蛋白質から多数のグリコサミノグリカンがシダの葉の様に伸びています。血液が固まるのを防ぐヘパリンもグリコサミノグリカンの一種で、非常に強いマイナスイオンの性質を持っています。

クロイツフェルト・ヤコブ病

説：ヒトのプリオン病の中で最も多い病型です。最初の記載医師2名の名前からこのように呼ばれます。典型例では急速に進行する認知症に体のびくつき(ミオクローヌス)、運動失調症、歩行障害が加わり、やがて無動性無言となり、全経過1年ほどで死亡します。大脳皮質や基底核の多数の空胞を伴う海綿状脳症を特徴とします。

クローン病

言：消化管に非連続性の慢性肉芽腫性炎症を引き起こす疾患です。

説：10-30代に多く発症します。症状としては、出血を伴う慢性下痢、けいれん性の腹痛、発熱、食欲不振、体重減少、多発性の口内炎などがあります。検査では大腸の敷石像所見、縦走潰瘍などがみられます。炎症が持続すると、AA型アミロイドーシスになることもあります。マクロファージが腫瘍壊死因子 α (TNF α)というサイトカインを分泌して腸壁の正常細胞を傷害することはわかっていますが、本当の原因はまだ解明されていません。治療法としては、栄養療法や薬物療法といった内科的治療と消化管狭窄・消化管穿孔等に対して外科的治療があります。

形質細胞異常症

言：免疫グロブリンを産生する細胞（形質細胞）に腫瘍性の異常を認める一連の病気をまとめて指す言葉です。

説：MGUS、多発性骨髄腫、H鎖病、原発性ALアミロイドーシスなどが含まれます。多くの場合M蛋白質を有します。

形質細胞型キャッスルマン病

言：リンパ節で炎症が起き、形質細胞が増える病気です。

説：原因は不明ですが、IL-6という物質が増えていることが分かっています。形質細胞が増えて、たくさんの種類の抗体が増えるため、血液の蛋白質が増えます。CRPという炎症反応をしめす検査値が上昇し、熱が出たりします。IL-6が増えると、腎臓が悪くなったり貧血になったりします。

詳：IL-6は、形質細胞を増やす物質です。これを抑えれば、病状が良くなります。IL-6を抑えるためにアクテムラという薬を使います。IL-6が増えているでも、これが形質細胞に働けないようにする薬です。この薬を使っている間は、CRPが正常になって、熱もでなくなります。腎臓の障害や貧血も良くなります。

注：キャッスルマン病には複数の分類があり、形質細胞型はそのうちの一つです。病型によっては急速に進行するタイプもあります。

血漿交換

説：患者の血漿の一部を除去し、他の人の血漿などを補充する治療です。

詳：患者の血漿中になんらかの有害物質が存在し、その物質が他の方法では容易に取り除くことができない場合に行われます。自己免疫性の疾患などで、有害な自己抗体を除去する目的などで行われることもあります。血漿を捨てるだけでは患者さんの血圧が低下しますので、血漿を取り除くと同時に凍結血漿やアルブミン製剤などを補う必要があります。

血清アミロイドA蛋白質（SAA）

説：炎症で増える急性期蛋白質の一つで、二次性（続発性）アミロイドーシスの原因となります。

詳：関節リウマチなどの炎症が存在すると産生が増え、血中の濃度が高くなります。SAAから分解されてできたアミロイドA（AA）蛋白質がアミロイドーシスを起こします。

血清フリーライトチェーン

言：免疫グロブリンから遊離して血中に存在する、本来免疫グロブリンの一部を形成

しているライトチェーン（軽鎖）のことです。

説：正常の免疫グロブリンは、2本のヘビーチェーン（重鎖）と2本のライトチェーン（軽鎖）できています。この蛋白質は、形質細胞から分泌されますが、ヘビーチェーンとライトチェーンの産生のバランスが悪いと、ライトチェーンが多数血中に分泌されます。また、ライトチェーンには、2種類の型（カップ鎖とラムダ鎖）がありますが、それらにも偏りが生じて一方が圧倒的に多く産生されます。このような状態は、形質細胞の腫瘍である多発性骨髄腫、あるいは良性の段階のM蛋白質血症などがあります。ALアミロイドーシスでもフリーライトチェーンが血液中に増加します。

結節性肺アミロイドーシス

言：肺に結節（エンドウ豆やクルミの実程度の大きさのかたまり）状に沈着したアミロイドーシスです。

説：ALアミロイドが肺のみに限局性に沈着する場合、この形式をとります。単発のこともあります。肺内に多発することもあります。

血栓

説：血管内にある血液が何らかの原因で固まること、あるいは血液が固まった塊を指します。

詳：通常では、血栓は傷ついた血管からの出血を止める（止血）ために形成されます。一方、病的な状態（血栓症）では、動脈硬化などが原因で血栓が形成され血管を閉塞し脳梗塞や心筋梗塞を起こします。また、血栓がはがれて血流に乗って別の血管を塞いだ場合、それを塞栓とよび、そうした病的な状態を塞栓症とよびます。

ケラチン

言：皮膚や毛髪、爪などの主成分となっている線維状の蛋白質です。

説：皮膚の表皮では主に角化細胞で作られた後に硬化し、水に溶け難く分解酵素の作用も受けにくい角化層を形成します。

詳：皮膚だけに発症するアミロイドーシスの原因は、表皮の主要な成分のケラチンからアミロイドがつくられ、表皮や真皮の浅いところに沈着するという説が有力です。

ケラトエピテリン

言：角膜アミロイドーシスの原因蛋白質です。

説：両眼の角膜実質にいろいろな物がたまって、視力障害やまぶしさが起こる遺伝性角膜ジストロフィー患者の一部では、ケラトエピテリンという蛋白質がつくるアミロイドが角膜の表面近くに沈着します。

詳：ケラトエピテリンの遺伝子異常があり、角膜にアミロイドが沈着する家系は、欧米ではまれで、日本人には多いと言われています。

ゲルストマン・ストロイスラー病

説：プリオン蛋白質遺伝子の変異による遺伝性プリオン病の一つです。初期には認知症はなく、ふらつき（小脳失調症）、つっぱり（痙性対麻痺）などの症候を示し、数年の経過をたどります。

ゲルソリン

言：細胞の形態保持や運動に関与する蛋白質です。

説：遺伝子変異を生じるとアミロイドーシスの原因蛋白質となります。

詳：アクチン線維が重合・脱重合することをサポートする機能を介して、細胞の形態保持や運動を調節していると考えられています。血液中にも存在しています。

ゲルソリン関連家族性アミロイドポリニューロパチー

言：ゲルソリンが原因となって生じる遺伝性のアミロイドーシスです。

説：ゲルソリン遺伝子の変異が原因となり生じます。

詳：脳神経や末梢神経、眼、皮膚等に、ゲルソリンが原料となりアミロイド沈着が生じ、症状が出現します。

ポ：当初、フィンランドで確認されたことから、「フィンランド型」とも呼ばれる場合があります。

注：生検による組織検査（アミロイド沈着の確認）およびゲルソリン遺伝子の検査を行うことで診断が確定します。

原因療法

言：症状や疾患の真の原因となっているものを直したり取り除いたりする治療法で、対症療法と対置される概念です。

限局性結節性アミロイドーシス

言：結節（エンドウ豆やクルミの実程度の大きさのかたまり）状に沈着した限局性アミロイドーシスです。

説：ALアミロイドが限局性に沈着する場合、この形式をとります。単発のこともありますが、多発することもあります。

限局性心房アミロイドーシス

言：心房に限局したアミロイドーシスです。

説：心房から分泌される心房性ナトリウム利尿ペプチド（ANP）が異常に産生され、それによって心房に限局性にアミロイドが沈着する非常にまれな疾患です。

原発性家族性皮膚アミロイドーシス

言：皮膚限局性アミロイドーシスの一種です。

説：常染色体優性遺伝により、小児期よりアミロイド苔癬あるいは斑状アミロイドー

シスが起こります。

原発性 AL アミロイドーシス

言：モノクローナルな免疫グロブリン（M 蛋白質）の L 鎖に由来するアミロイドが全身諸臓器に沈着し機能障害を起こす病気です。

説：異常形質細胞から産生されるモノクローナルな免疫グロブリン（M 蛋白質）L 鎖に由来するアミロイドが全身諸臓器の細胞外に沈着し機能障害をおこします。骨髄腫やマクログロブリン血症などの基礎疾患に伴うものを続発性、基礎疾患のないものを原発性といいます。

詳：アミロイドの沈着は心・肝・腎・消化管・末梢神経などにみられ、心不全や肝障害、消化管出血、ネフローゼ症候群、末梢神経障害、起立性低血圧、巨舌など多彩な症状がみられます。心臓にたまる予後不良です。アミロイドの前駆物質である免疫グロブリン（M 蛋白質）L 鎖の産生を抑えるため抗がん剤が投与されます。

同義語：原発性アミロイドーシス

こ

交感神経節

言：交感神経の細胞が存在するところです。

説：背骨の傍らの神経線維の束である交感神経幹の中に、左右 1 個ずつあります。

抗原

説：体に侵入してきた細菌やウイルスなど、本来は体の中になく物質で、体が異物とみなして排除しようとする物質のことです。

詳：抗原が体に侵入すると免疫の働きが活発になり、抗原に対抗する抗体が作られます。主に蛋白質が抗原になりますが、多糖類、脂質、核酸、薬が抗原になることもあります。アレルギー反応を引き起こす抗原はアレルゲンと呼ばれています。また、安全な抗原は予防接種のワクチンとして利用されます。もともと自分の体にある物質が抗原になると自己免疫疾患の原因になります。

膠原病

言：全身の血管・内臓・関節などに障害を起こす約 20 種類の疾患をまとめるために使用している病名です。

説：実際には、全身性エリテマトーデス、強皮症、皮膚筋炎/多発性筋炎、関節リウマチ、結節性多発性動脈炎が、古典的な膠原病と呼ばれていますが、それらの疾患に類似した病気、あるいは近縁の疾患がいくつかあり、約 20 種類の病気があることがわかってきました。症状として発熱・倦怠感・関節痛・レイノー現象など

があります。慢性に経過し、寛解と再燃を繰り返しながら進行することが多いのですが、治療も確立してきています。原因として自己免疫反応が関係している場合が多いとされています。

後根神経節

言：末梢の感覚神経の細胞が存在する場所のことです。

説：末梢からの感覚情報の中継点として機能する神経細胞の集団です。

抗サイトカイン療法

説：サイトカインは、からだの中で健康を維持するために働きかける、ごくわずかな量の蛋白質です。この物質が、何らかの原因で異常に働いて免疫反応、炎症反応などの症状をおこし、この状態が長く続くと慢性炎症性の病気になることがあります。このサイトカインの働きをおさえる治療法を抗サイトカイン療法といいます。

詳：関節リウマチ、潰瘍性大腸炎、キャッスルマン病、乾癬、強直性脊髄炎などの病気に大変良い効果がでており、二次性（続発性）アミロイドーシスにも効果が報告されています。ただ、治療費は高額です。

格子状角膜ジストロフィー

言：遺伝性角膜ジストロフィーの一種です。

説：常染色体優性遺伝で、幼児期に格子状の角膜混濁が出現し、成人後は視力障害が高度になる場合が多いと言われています。

甲状腺機能低下症

言：甲状腺の機能が低下した状態です。甲状腺機能不全症とも言います。

説：甲状腺ホルモンの分泌量（活性）が不十分となる疾患です。甲状腺ホルモンは、全身のエネルギー利用を促進する働きを持っています。そのため、甲状腺の機能が低下すると、脈拍が遅くなったり、無力感を感じたり、皮膚が乾燥したりするほか、発汗の減少などの症状を呈します。診断は、血液検査により、甲状腺ホルモンの値を調べることで行います。

詳：家族性アミロイドポリニューロパチー（FAP）では、甲状腺へのアミロイド沈着により、甲状腺の機能が低下することがあります。

甲状腺髄様癌

言：甲状腺濾胞細胞（C細胞）由来のカリシトニン産生性の悪性腫瘍です。

説：甲状腺髄様癌にアミロイドが沈着することがあります。

詳：甲状腺髄様癌は、甲状腺悪性腫瘍の5-10%を占めます。遺伝性と散発性があり、遺伝子検査を行うことで鑑別ができます。遺伝性髄様癌では、他の全身性の内分泌疾患などが合併することがあり、全身的な検査を行う必要性があります。最も

推奨される治療法は、手術による切除です。

厚生労働省難治性疾患克服研究班

言：難病に関する原因の究明や治療法の確立などを目指し、厚生労働省が行う研究事業を担当する組織です。

説：現在、臨床調査研究分野、横断的研究分野、重点研究分野、研究奨励分野、および指定研究に分類されており、アミロイドーシスに関する調査研究班は、臨床調査研究分野に属します。

抗体

説：体の中にある蛋白質の一種で免疫グロブリンとも呼ばれ、細菌やウイルスに抵抗して体を守る働きがあります。

詳：細菌やウイルスなどの病原体が体に侵入すると、免疫が活性化されて抗原に結合する抗体が作られます。抗原は表面がでこぼこになっており、そのでこぼこにぴったり合う抗体が作られます。抗体は免疫を活性化し、体が病原体を排除するのを助けます。また、抗体は臨床検査薬や薬（抗体医薬品）として利用されています。

後頭葉

説：頭頂葉と側頭葉の後方に位置する大脳の部分で、視覚に関係した機能を有します。後頭葉の障害では、視覚の障害や、視覚系の失認（視覚情報はあっても正しく対象を認知できない）などの症状が見られます。

後発医薬品（ジェネリック医薬品）

説：特許が切れた医薬品（先発品）と同等の成分で、特許を持っていた製薬会社以外の企業から製造、供給される医薬品のことです。開発費用がかからないことから、先発品に比べ安価です。

硬膜移植後クロイツフェルト・ヤコブ病

説：ヒト屍体由来硬膜を移植された患者に発症したクロイツフェルト・ヤコブ病です。我が国で世界の半数以上の患者を占めます。

肛門・仙骨部皮膚アミロイドーシス

言：高齢者の肛門、仙骨部にできやすい、皮膚限局性アミロイドーシスの一種です。

説：皮膚は、表層の上皮組織である表皮と、その下層にある結合織である真皮からできていますが、本アミロイドは表皮真皮境界部、真皮上層に沈着します。また、特徴的な所見として、真皮毛包周囲にも鞅状にアミロイドが沈着します。

抗 TNF- α 療法

説：体の中で健康を保つために働いてくれている物質をサイトカインといいますが、このサイトカインの一つに TNF- α があります。TNF- α は、細菌、ウイルスの感染、膠原病、リウマチ、クローン病などの病気です。しかし逆に、炎症反応をおこして病気の主な原因にもなります。TNF- α の働きをおさえる治療法を抗 TNF- α 療法といいますが、

詳：TNF- α は、ごくわずかな量の蛋白質です。多くの細胞に対していろいろの働きをします。例えば、細菌の感染で熱がでたり、からだをだるくさせるのは TNF- α の働きによるものです。この働きをおさえる治療法が、抗 TNF- α 療法です。現在、最も効果のある治療方法になっています。

補：TNF- α の働きをおさえる薬としては、レミケート、ヒューミラ、エンブレムなどがあります。現在、関節リウマチ、クローン病、乾癬、強直性脊椎炎などの病気に対して、世界的に使用されています。ただ、治療費が高額です。

骨髄移植

言：造血幹細胞を含んだ骨髄血を輸注する治療です。

説：血液の悪性腫瘍（白血病、悪性リンパ腫や多発性骨髄腫など）を撲滅する目的で骨髄が壊滅するほどの大量の抗がん剤や放射線照射を行い、その後造血幹細胞を含んだ骨髄血を輸注し骨髄造血能の回復を促します。再生不良性貧血など造血不全の治療にも行われます。

詳：自分の骨髄血を使う自家移植と、骨髄バンクなどから他人の骨髄血を提供してもらった同種移植があります。同種移植の場合、移植した細胞が腫瘍細胞を排除する働きがあるため、近年これを利用した骨髄非破壊的移植が行われるようになってきました。

骨髄腫に伴うアミロイドーシス

言：骨髄腫に伴うアミロイドーシスは AL アミロイドーシスであり約 6% に併発します。

説：骨髄腫は M 蛋白質を産生する病気で、この M 蛋白質はアミロイドを形成しやすい性質をもちます。そのため骨髄腫は AL アミロイドーシスの高リスク群で約 30% にアミロイドの沈着を認め、6% はアミロイド沈着による臓器障害（アミロイドーシス）をきたします。特に λ 型ベンスジョーンズ蛋白質を有するタイプで高率にアミロイドーシスを併発します。

古典型孤発性クロイツフェルト・ヤコブ病

説：クロイツフェルト・ヤコブ病の中で最もよく見られる病型です。急速進行性の認知症、ふらつき（小脳失調症状）、ろれつの乱れ（構音障害）、体のびくつき（ミオクローヌス）などを呈し、やがて寝たきりで無動性無言となり数ヶ月で病像が完成します。MRI の拡散強調像で大脳皮質や基底核の高信号、脳波で周期性同期

性放電、髄液で 14-3-3 蛋白質、タウ蛋白質の増加を呈します。神経病理学的に大脳に多数の空胞を伴う海綿状脳症を特徴とします。

孤発

言：散発的に病気が発生することです。

説：「孤発性」という医学用語は、「非遺伝性」と同義に使用される場合があります。

注：遺伝性疾患の場合でも、家族内に同様の病気にかかった方がいない場合に、「孤発」と呼ぶ場合があります。

コルヒチン

言：痛風やペーチェット病の治療薬ですが、アミロイドーシスの予防、治療でも用いられることがあります。

詳：この薬は白血球の働きを弱める働きがあり、炎症やそれによってできる物質を減らす作用もあります。

注：家族性地中海熱という発熱や胸膜や腹膜の炎症を繰り返す（胸痛や腹痛がおこります）病気があり、しばしばアミロイドーシスを合併することが知られています。この発作を抑えてアミロイドーシスを予防するためにコルヒチンが使用されます。

コレステロール

説：生体内に広く分布するステロールという構造を持つ脂質で、細胞膜や血漿などに存在します。ほとんどは肝臓で生合成されますが、一部は食物からも吸収されます。細胞膜の主要な構成成分であり、胆汁やステロイドホルモン、ビタミン D の生合成の原料としても重要です。また、老化に伴って血管壁に沈着して動脈硬化症を引き起こします。

詳：血液中ではリポ蛋白質として循環し、必要な組織に運ばれ、また過剰な組織からは取り除かれます。生体で重要な役割を果たすので低濃度になりすぎても良くありませんし、高濃度になりすぎると動脈硬化などの悪い影響を与えます。一般的に組織へ運ばれるときには低密度リポ蛋白質（LDL）、組織から引き抜く時は高密度リポ蛋白質（HDL）に取り込まれて運ばれるので、LDL は悪玉、HDL は善玉コレステロールと呼ばれることがあります。

コンゴレッド

言：アミロイド線維を特異的に染める色素のことです。

説：アミロイドが沈着した患者さんの病理組織切片をコンゴレッドで染色して、偏光顕微鏡という特殊な顕微鏡で観察すると、アップルグリーン（青リンゴ色）に光ります。アミロイドーシスの診断に用いられます。

細菌

言：バクテリアとも呼ばれ細胞1個から成る微生物です。

説：細胞1個から成る球状や棒状の微生物で、2個に分裂して増える事が出来、一部は動植物に病気を引き起こしますが、健康な人の体内にも無数の細菌が住んでいます。

詳：細菌は細胞1個から成り、顕微鏡でないと見る事が出来ず、球状や棒状をしています。外側から順に、多糖類の層、糖とアミノ酸のつながったペプチドグリカンと言う分子の層、薄い脂肪の膜に被われ、ヒトの細胞に見られる様な核はありません。通常2個に分裂して増えます。一部の細菌は動植物に様々な病気を引き起こしますが、皮膚や消化管など、健康な人の体内にも無数の細菌が住んでいます。

細胞

説：体を形づくる最小単位です。顕微鏡でないと見る事が出来ず、細胞膜と言う薄い脂肪の膜に被われ、中心に核を持ち、その中に遺伝子を含んでいます。

詳：体を形づくる全ての組織や臓器は、無数の細胞が集まって出来上がっています。皮膚では薄く引き延ばされた細胞が何層にも積み重なり、丈夫で破れにくくなっていますし、筋肉では無数の細長い細胞が束になり、一つ一つの細胞が収縮することにより筋肉全体が収縮します。アミロイドーシスと呼ばれる病気では、アミロイドと言う異常な物質が細胞と細胞の間にたまり、組織や臓器が大きくなったり、様々な不具合を起こしたりします。一方大腸菌に代表される様に、細胞は独立して生命活動を営む事の出来る最小単位であり、分裂して自らを増やす事も出来ます。

細胞診

言：細胞を顕微鏡で観察して行う診断です。

説：体の様々な組織から細胞をこすり取ったり吸い取ったりしてプレパラートを作成し、顕微鏡で観察して、できものの良性、悪性の鑑別や炎症の種類などを診断します。

左葉グラフト

言：肝移植術で摘出され、移植される肝臓の左側の部分です。

説：主に生体肝移植の際に使われる言葉です。臓器移植に用いられる臓器やその一部分のことをグラフトと言います。右葉が大きく、左葉が小さいのが特徴です。肝臓は静脈の走行から左側と右側に分けられ、それぞれ左葉、右葉と呼ばれます。どちら側の肝臓も、肝移植に利用することができますが、ドナーの負担を考え、できる限り肝臓の左側が肝移植に使用される傾向にあります。

詳：左葉グラフトでグラフト容積が十分であれば、左葉が移植に使用されます。

し

シークエンス

言：たくさんの部品が繋がったときの並び方をいいます。

説：例えば、蛋白質はたくさんのアミノ酸が繋がってできていますが、このアミノ酸の並び方のことをアミノ酸シークエンスと言います。

詳：DNAでは塩基の並び方のことをDNAシークエンスと言います。

自家末梢血幹細胞移植を併用した大量化学療法

説：原発性ALアミロイドーシスは、骨髄に存在する微量な腫瘍性形質細胞が産生するM蛋白質がもとになってアミロイド沈着をきたす病気であるので、この腫瘍性形質細胞を撲滅する目的で自家末梢血幹細胞移植を併用した大量化学療法が行われます。効果の期待できる治療ですが、大量の抗がん剤を投与するためアミロイドにより障害された臓器にも大きな影響を与えることから、適応を慎重に吟味した上で行われています。

軸索障害型ニューロパチー

説：ニューロパチーは大雑把に脱髄型のもの軸索障害型のものに分けられます。軸索障害型ニューロパチーでは障害される神経線維によって症状が異なる傾向があります。すなわち、Aβ線維といわれる太い神経線維が障害されると深部感覚、すなわち振動覚や関節位置覚が障害され、感覚失調とよばれるふらつきの症状が目立つようになります。これに対して、AδおよびC線維といわれる細い神経線維が障害されると表在感覚、すなわち温度や痛みに対する感覚が障害され、痛みを伴うことが多くなります。

シクロフォスファミド

言：アルキル化剤に分類される抗悪性腫瘍剤（抗がん剤）、免疫抑制剤です。

説：肝臓で代謝されて効果を発揮します。抗体産生に関与するリンパ球の増殖を抑えることから、悪性リンパ種の治療で使用されるだけではなく、膠原病（全身性エリテマトーデス、血管炎候群、ウエグナー肉芽腫症など）でも使用されています。

自己肝温存同所性肝移植

言：家族性アミロイドポリニューロパチー（FAP）患者の肝臓をすべて取り除いたのちに健全な肝臓を移植するのではなく、一部を残したまま健全な肝臓を移植する方法です。