

説：FAPの肝移植を行う際に、ごくまれに行われる肝移植方法です。肝移植で利用することのできる肝臓の容量が40%以下の場合には、肝機能の低下による命の危険性を防ぐために、FAP患者の肝臓の一部（肝右葉）を温存したまま、肝臓の一部を移植する方法です。移植した肝臓の容積が大きくなったあとに、残されていた肝臓を摘出する手術を行う必要があります。

詳：この方法では、患者が2回の手術を受ける必要があるために、患者への負荷がかかりすぎるといふ大きな問題点がありますが、ドナーに対しては、より少量の肝臓の移植で済むことから、ドナーへの負担は小さくなります。現在では、術後管理の精度が上昇したことにより、ほとんど行われなくなっている方法です。

### 自己末梢血幹細胞移植

言：造血幹細胞移植の一手法で、患者本人の末梢血液中に存在する造血幹細胞を採取保存し、大量化学療法（放射線療法）後に造血能回復目的で輸注する治療法です。

説：悪性リンパ腫、多発性骨髄腫や原発性ALアミロイドーシスの治療の際に行われます。

同義語：自家末梢血幹細胞移植

### 自己免疫疾患

言：自分自身の正常な細胞や組織に対して自己抗体が産生され、その結果として症状を来す疾患の総称です。

説：全身の臓器に影響をおよぼすと膠原病に当てはまることが多くなります。一方、標的となるものが、一つの臓器の特殊な物質である場合は、甲状腺機能亢進症（バセドウ病）などが生じます。また、神経系では重症筋無力症も自己免疫疾患に当てはまります。免疫反応をコントロールしているHLA（白血球抗原）の重要性が指摘されていますが、さらに女性に多いことからホルモンの関与も報告されています。

### 視床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・ヤコブ病の中で不眠や自律神経障害を特徴とする病型で、MRI、脳波、髄液で異常が出にくいですが、SPECTでの視床の血流低下が参考になります。

### シスタチンC

言：血漿中に存在する小さい分子量の蛋白質であり、腎臓のろ過能力が低下すると蓄積して血漿中の濃度が上昇します。

説：遺伝性アミロイド性脳出血（アイスランド型）の原因蛋白質として知られています。また、食事・年齢・筋肉量などに影響を受けにくいため、その濃度を測定すると腎臓のろ過能力を推定することができます。

### 失語

言：脳の病気によって言語によるコミュニケーションが障害された状態です。

説：うまく話せなくなる運動失語と、言葉の理解が障害される感覚失語があり、聞いた言葉を繰り返す復唱や読み書きも障害されます。

### 失行

言：脳の病気によって言葉の理解や手足の筋力や感覚が保たれているにもかかわらず、特定の目的動作ができないことをいいます。

説：これにはボタンが掛けづらくなるなど細かな手の運動が拙劣となる肢節運動失行、歯ブラシを使う、敬礼などの仕草の真似ができなくなる観念運動失行、日常的に使っている道具が使えなくなる観念性失行などがよく知られています。視空間機能障害によって立方体などの図形などが描けなくなる場合を構成失行と呼びます。

### 失認

言：視覚、聴覚、触覚や熱い冷たいなどの感覚、味覚や嗅覚などの感覚自体は正常にもかかわらず、それぞれの感覚で認知したものが何であるのかがわからない状態です。他の感覚を介せば理解が可能になります。

説：見たものがなんだかわからない（視覚性失認）、色がわからない（色彩失認）、ものに触れても何かわからない（触覚性失認、物体失認）、そのものが出す音を聞いてもわからない（聴覚性失認、環境音失認）、表情や知っている人が誰かわからなくなる（相貌失認）、絵画や写真をみてもそこに描かれているものが何かわからなくなる（画像失認）、2つのものを同時に提示すると片方がわからない（同時失認）、片麻痺の存在などがわからない（病態失認、身体失認）などが知られています。

### 質量分析法

言：血液などの試料にどんな物質が含まれているのかを調べる方法です。

説：試料に含まれている物質の質量を調べます。

詳：試料に含まれる物質をイオンにし、電場や磁場でどのように振舞うのかを調べることで物質の質量を調べます。質量分析法には、MALDI-TOF-MS法やSELDI-TOF-MS法などいくつかの種類があり、目的に応じて使い分けられています。

### 実験的AAアミロイドーシス

言：動物、主にマウスに人工的に作ったAAアミロイドーシスです。

説：動物、主にマウスに炎症を起こす注射をすることで、ヒトのAAアミロイドーシスに似た病気を作ることができます。AAアミロイドーシスの研究のために使われています。

詳：マウスに炎症を起こす注射を与えることで、数日という短い期間でヒトAAアミロイドーシスのモデルとなる病気を作ることができます。これを使って、AAア

ミロイドーシスの原因解明、診断法・治療法の開発などの研究が行われています。

### ジフルサニル

説：非ステロイド系抗炎症薬（NSAIDs）の一種です。家族性アミロイドポリニューロパチー（FAP）や老人性全身性アミロイドーシス（SSA）の原因蛋白質であるトランスサイレチンの構造を安定化させてアミロイド細線維に変換される過程を阻止する作用があります。

### 島状感覚障害

言：胸腹部に出現した島状の感覚障害のことです。

説：ポリニューロパチー、すなわち多発神経炎型の末梢神経障害では、足先の感覚障害から始まり、病気の進行とともに徐々に上の方に広がっていき、手のしびれも出現するようになります。さらに進行すると胸腹部に島状の感覚障害が出現します。

### ジメチルスルフォキシド

言：略称 DMSO（ディーエムエスオーあるいはデムソ）と呼ばれる化学実験等で用いられる有機化合物ですが、沈着したアミロイド蛋白質の溶解作用があるとされるため、治療薬として使われることがある液体です（日本では保険収載薬ではありません）。

詳：米国やカナダでは、DMSO の 50% 水溶液が、間質性膀胱炎の治療薬として使用されています。DMSO は、炎症を抑えたり、痛みを鎮めたり、また弛緩作用があるので間質性膀胱炎の症状で縮んだ膀胱をゆるめ、症状をやわらげる作用があります。アミロイドーシスに対しては、20%DMSO 水溶液として内服を、50%DMSO 水溶液として皮膚外用貼付して用いられることがあります。

注：内服すると硫黄臭がするので、数時間の皮膚外用貼付をして用いることが多いです（入浴前など）。それぞれのタイプのアミロイドーシスに対しての中心的な治療薬ではなく、あくまで補助的な治療法としての位置づけの薬です。

### 若年性特発性関節炎

言：小児（16 歳未満）で発症する関節リウマチ（関節炎を主な症状とする病気）のことです。

説：大きく全身型と関節型（少関節型、多関節型）の 2 つに分類されます。どのタイプにも共通するのは、慢性的な関節の炎症です。関節に炎症があることで、痛みだけでなく、赤くなる、腫れる、熱をもつ、動かしにくいなどの症状がみられます。適切な治療を受けないと二次性（続発性）アミロイドーシスを合併することがあります。

### 若年性認知症

説：認知症の中でも 65 歳未満で発症するものを若年性認知症と呼ばれており、65 歳以降発症の老年性認知症と区別されています。正式には 18 歳以降 44 歳までに発症するものを「若年期認知症」、45 歳以降 64 歳までに発症するものを「初老期認知症」と区別します。

### 若年発症型家族性アミロイドポリニューロパチー（FAP）

言：症状が出た年齢が比較的若い（20～30 歳代）タイプ of 家族性アミロイドポリニューロパチー（FAP）のことです。

説：多くの FAP 患者を認める地域（集積地）では、比較的若い年齢で症状が出る傾向がみられます。これに対して集積地以外では、比較的高齢（50 歳以上）で症状が出る傾向が見られます。

詳：若年発症型 FAP の患者さんは、家系内に FAP を発症した人（家族歴）が高頻度にみられ、自律神経症状や心伝導障害の頻度が高いことがわかっています。

### 集積地

言：病気の発生等が集積している場所を示します。

説：遺伝病が多く発生している場所を指す場合もあります。

### 重合

言：蛋白質が次々に連なって行く様子をいいます。

説：アミロイド線維と言う、蛋白質から成る針の様な物質が伸びて行く時、その原因となる特定の蛋白質がお互いにぴったりとくっ付き合いながら次々に連なって行く事を指します。

詳：アミロイドーシスは特定の蛋白質が様々な臓器や組織に溜まる病気ですが、これらの蛋白質はそのまま溜まるわけではなく、アミロイド線維と言う、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、臓器や組織に移動すると姿かたちを変え、お互いにぴったりとくっ付き合いながら次々に連なり、アミロイド線維を形成すると考えられています。

### 重篤

言：病状が非常に重いことです。「今すぐには死なないが、このままでは死に至る状態」を指します。

### 手根管症候群

言：手首の神経が圧迫され、手がしびれたり、指に力が入らなくなったりする状態です。

詳：手根管とは、手首の手のひら側にある骨と靭帯に囲まれた部分を言います。トン

ネル状の構造になっており、内部に正中神経と指を曲げる腱が計9本通っています。このトンネルのなかで神経が慢性的な圧迫を受けて、手のひらや指先にしびれや痛み、運動麻痺を起こす状態を言います。アミロイド沈着が原因となることもあります。

### 消化管アミロイドーシス

言：消化管に生じるアミロイドーシスのことです。

説：全身性アミロイドーシスの様々なタイプで高頻度に消化管にアミロイドが沈着します。症状としては食欲不振、吐き気、頑固な便秘と下痢などがあります。胃・十二指腸生検スクリーニングがアミロイドの発見につながります。

注：消化管限局性に沈着するALアミロイドーシスがあります。

### 硝子体混濁

言：眼球内の硝子体が様々な原因で混濁する病気です。

説：家族性アミロイドポリニューロパチー (FAP) 患者では、トランスサイレチン (TTR) を原因蛋白質とするアミロイドがしばしば硝子体に沈着し、硝子体を混濁させます。

### 常染色体優性遺伝

説：1つの対立遺伝子があれば、もう一方の対立遺伝子のタイプにかかわらず疾患などが現れる遺伝形式です。

詳：遺伝性疾患には常染色体優性遺伝するものがあります。多くの常染色体優性遺伝の疾患の患者では、両親のいずれかに同じ疾患が認められます。これは疾患の原因となる対立遺伝子が正常型の対立遺伝子に対して優性であり、両タイプの対立遺伝子がペアとなると疾患の原因となる優性対立遺伝子の効果が現れることによります。

### 常染色体劣性遺伝

言：同じ対立遺伝子のホモ接合体でない形質が現れない遺伝形式のことです。

詳：対立遺伝子には劣性が優性かの違いがある場合があります。異なる対立遺伝子 (例えばA型対立遺伝子とB型対立遺伝子) がペアになった場合に、A型対立遺伝子の効果のみが形質として現れる時、A型対立遺伝子はB型対立遺伝子に対して優性であると言います。逆にB型対立遺伝子はA型対立遺伝子に対して劣性であると言います。B型対立遺伝子の効果は、それ同士のペアとなった時、すなわちホモ接合体となった時にのみ現れます。

### 常同行動

言：同じ動作や行動を繰り返す現象です。

説：廊下を行ったり来たり、手で何度も膝をたたくなどの動作の反復、同じ言葉や文

を繰り返す同語反復、相手の言った言葉をオウム返しに繰り返す反響言語、毎日同じ本を読むことや同時時間に同じ行動を繰り返す (紋切り型行動、時刻表的な生活、常同的周遊) などを指す言葉です。常同行動は前頭側頭葉変性症の患者や高度のアルツハイマー病患者で観察されることが多く、病巣として前頭葉内側部、眼窩面、側頭葉前部が重視されています。

### 褥瘡

説：長期間ベッドに寝ている患者、車いすを利用している患者に多くみられる、いわゆる「床ずれ」と呼ばれるものです。長時間の圧迫で、その部位の血行が悪くなり、皮膚や皮下組織が傷害され、生じます。

詳：アミロイドニューロパチーの患者では、痛みなどの知覚が低下し、褥瘡を発生しやすくなります。好発部位は骨と皮膚との間に加重がかかりやすい仙骨 (せんこつ) 部 (おしりの中心)、坐骨 (ざこつ) 部 (座ったときにあたるおしりの両脇)、大転子部 (横になるときにあたる腰の部分) などです。

### 自律神経障害

説：自律神経、つまり内臓の働きや血流、血圧、発汗などを調節する神経の障害のことです。

詳：自律神経障害により下痢、便秘、排尿困難、立ちくらみ、汗が出なくなるなどの症状が出現します。末梢神経障害でよくみられる所見です。

### 心アミロイドーシス

言：心筋にアミロイドが沈着し、形態的・機能的異常をきたす状態です。

説：心臓の筋肉内にアミロイドと呼ばれる絹糸様の線維状物質が沈着し、心臓の機能が低下する状態を言います。進行すると難治性の不整脈や心不全の原因になります。

詳：心アミロイドーシスは心筋細胞の間にアミロイドが沈着することで、心臓に形態的・機能的な異常をきたした状態を言います。心臓の壁が厚くかつ硬くなり、難治性不整脈や心不全の原因になります。心アミロイドーシスの基礎疾患として、免疫グロブリン関連の原発性ALアミロイドーシス、家族性アミロイドポリニューロパチー (FAP)、老人性全身性アミロイドーシス (SSA) などがあります。

### 腎アミロイドーシス

言：アミロイドが腎臓に蓄積した状態を言います。

説：腎臓にアミロイドがたまると、蛋白尿が出たり腎機能が低下したりします。

### 腎移植

説：腎不全の治療方法のひとつであり、機能している腎臓を腎不全の患者に移すことを言います。

詳：重症の腎不全となった場合は、食事療法や薬物療法のみでは低下した腎機能を補うことができなくなり、透析療法や腎移植が必要となります。家族などから腎臓の提供を受け移植する生体腎移植、亡くなられた方から腎臓の提供を受け移植する献腎移植があります。移植した腎臓の拒絶反応を抑えるために、様々な免疫抑制剤が用いられます。また、拒絶反応を減少させるためには、移植腎とそれを受ける患者さんとの適合性が良いことが望ましく、移植前に様々な検査が行われます。献腎移植を受ける場合はあらかじめ登録しておくことが必要です。

### 心肝同時移植

言：心臓と肝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、心臓へのアミロイド沈着が進行し、高度な心不全を示すことがあります。しかし、心臓へのアミロイド沈着が進行した症例では、肝移植の効果が乏しいため、肝移植術が適応になりません。このような症例において、肝臓と心臓を同時に移植することで心症候の改善も得ることができないかと、欧米を中心に心肝同時移植が行われています。しかし、これらの成績は、肝移植単独のケースに比べ、決して良いわけではありません。

### 心筋梗塞

言：心筋を還流する冠動脈が詰まり血液が流れなく結果、心臓の筋肉が壊死に陥る状態です。

詳：心臓は筋肉で作られたポンプで、肺で酸素を取り込んだ血液を全身に行きわたらせています。心臓が動くためには血液から絶えず酸素や栄養を取り込むことが必要であり、冠動脈がその役割を果たしております。この血管が詰まってしまう状態を心筋梗塞といいます。

### 神経原線維変化（NFT）

言：アルツハイマー病で冒された神経細胞の中に溜まってくる線維の束です。

説：アルツハイマー病で萎縮した脳の病理所見で確認されます。

詳：神経原線維変化は、アルツハイマー病で早期から冒される海馬や、大脳の表面を広く覆う新皮質などに、広く出現してきます。神経原線維変化は、タウという細胞の骨組みを作る蛋白質が固まったものからできています。神経原線維変化ができることは、アルツハイマー病で神経細胞が死ぬ原理に深くかかわっているものと考えられています。

### 神経伝導検査

言：末梢神経の電気的な伝導機能をみる検査のことです。

説：専用の機械を使って手足の神経に電気刺激を与えて反応をみます。

詳：末梢神経障害の評価に用いる検査です。

### 神経難病

説：一般に神経の病気の中で、はっきりした原因が解明されておらず、有効な治療法がないものをいいます。しかし、完全には原因がわからないものの、その一部が解明されているものや、原因療法はないものの、日常生活を改善しうる対症療法は可能なものもあり、アルツハイマー病や家族性アミロイドポリニューロパチー（FAP）などのアミロイドーシスは、このようなものの一つに数えられます。

### 神経病性関節症（シャルコー関節）

言：中枢神経や末梢神経の疾患に伴う、高度の関節破壊を主症状とする病態です。

説：病気で感覚がなくなることにより、関節を必要以上に運動させてしまっていることに気づかず、次第に関節が破壊されてしまいます。進行したアミロイドニューロパチーの患者によく認められます。

### 心臓超音波（心エコー）検査

言：超音波を用いて心臓や血管の形態、血液の流れや心機能を検査する方法です。

説：超音波を用いて、心臓の動きや血管の形、血液の流れを観察する検査です。心臓の弁膜症や心房・心室中隔欠損症、心筋梗塞など心臓の機能的、形態的異常を調べることができます。

詳：超音波検査は、人間の耳に聞こえないくらい高い周波数の音波を発射し、臓器にぶつかって反射してくる音波を検出し画像に変える検査法です。超音波検査はリアルタイムに臓器を見ることができなのが特徴です。心臓は常に拍動している臓器なので、その動きを見るために超音波検査が適しています。

### 心臓ペースメーカー

言：体内に植え込み、心臓に電気的な刺激を与えて脈拍を一定に保つ器機です。

説：不整脈の中には、脈が遅くなることで失神や心停止を起こす可能性がある病態が存在します。そのような不整脈に対して、適切な電気刺激を器械により心臓へ直接送ることで失神や心停止を予防します。なお、ペースメーカー装着時にはMRIを撮影することができないため、注意が必要です。

### 心臓弁膜症

言：心臓にある弁に異常が起きた状態です。

説：心臓は全身に血液を送り出すポンプの働きをしておりますが、一方向に血液を送り出すために逆流防止弁がついています。その弁が壊れたり、開きにくくなったりすると正常に血液を上手く送り出せなくなり、全身の血液循環が低下し様々な症状を引き起こします。

### シンチグラフィ

言：患者に投与した放射性同位体（トレーサー）から放出される放射線を検出し、そ

の分布を画像化した画像診断法の一つです。

説：脳から末梢臓器まで多くのトレーサーが開発されています。心アミロイドーシスにおいて、ピロリン酸は強く集積するが、MIBG（メタイオドベンジルグアニジン）は集積が低下することが知られています。

### 心電図

説：心臓の電気的な活動を一定の方法でグラフに記録したものです。心臓に不整脈や運動異常があると異常波形となって現れてくるため、心臓の異常を簡便に検査するのに役立ちます。

### 心伝導障害

言：心拍を維持するための電気刺激を心臓内で上手く伝えることができなくなる状態です。

説：心臓は一定のリズムで拍動していますが、その拍動を保つ電気刺激を伝える部分（刺激伝導系）に異常が起こり、この電気信号が心臓内でうまく伝えられなくなる状態です。

### 振動覚

言：触れているものの振動を感知する感覚のことです。

詳：振動覚はAβ線維といわれる太い神経線維が伝達する感覚です。関節位置覚とともに、いわゆる深部感覚を構成します。Aβ線維の障害、それに伴った深部感覚の障害によりふらつきなどの症状が出現します。

### 心不全

言：様々な原因により心臓のポンプ機能が損なわれた状態です。

### 腎不全

言：腎臓の働きが低下した状態です。

説：様々な原因で腎臓の働きが低下した状態を指し、尿の量が減ったり血液の中に有毒な物質が溜まったりします。腎臓の機能が著しく低下すると、適切な治療を行わなければ命にかかわることもあります。

### 心房アミロイド

言：心房壁に局限したアミロイドーシスです。

説：心房ナトリウム利尿ペプチドというホルモンがアミロイドを形成し、心房に沈着することで心房の機能が障害される状態を言います。心房以外には認められないため、限局性と呼ばれます。大部分は無症状であり、死亡後の病理組織学的検査で判明します。

### 診療ガイドライン

言：特定の病気について、必要な診断や治療の方法を具体的に示した基準です。

説：医師の判断の助けになり、医療の質の向上や医療費の効率的使用につながります。

## す

### 遂行機能障害

言：物事を計画、組織化し、順序立てて遂行する能力が障害され、仕事、社会生活や家事が円滑に行えない状態です。

説：アルツハイマー病の初期にみられ、前頭葉、特に前頭前野の障害によると考えられています。

### 膵島アミロイドーシス

言：膵臓のランゲルハンス島という内分泌組織に沈着する限局性のアミロイドーシスです。

説：アミリンという蛋白質が原因となって生じます。

### スクレーピー

説：羊のプリオン病で古くから知られていました。

### ステロイド・メルファラン療法

言：多発性骨髄腫、ALアミロイドーシスに対する治療法です。

説：多発性骨髄腫はリンパ球の最終段階の細胞ですので、ステロイドによって死滅します。ステロイドの種類としては、プレドニゾンとデキサメサゾンがありますが、最近では、デキサメサゾンの方がより強力であることがわかり、こちらが多く使用されるようになってきています。一方、メルファランは抗悪性腫瘍薬（抗がん剤）であり、遺伝子を損傷するアルキル化剤に分類されています。多発性骨髄腫に効果がありますが、多発性骨髄腫と近縁疾患であるALアミロイドーシスでも使用されています。

## せ

### 生検

説：がんや炎症、アミロイドーシスなど様々な病気を診断するため、体の色々な組織や臓器から、様々な方法で組織片を採取することを指します。

詳：アミロイドーシスの診断には、アミロイドがたまっているかどうかを調べるため、直腸粘膜や十二指腸粘膜を内視鏡を使って採取したり、お腹の脂肪組織を吸引し

て採取したりします。また、家族性アミロイドポリニューロパチー (FAP) など、末梢神経にアミロイドのたまる病気を診断するためには、足の末梢神経を一部切り取ることもあります。

### 生体ドナー

言：生体肝移植や生体腎移植で臓器提供を行う健康な者を指します。

説：前提として、生体ドナーには命の危険が及ばないように移植術は行われます。病気の人の治療のために健康な人にメスを加えることとなりますので、ドナーになることを申し出た人が、ドナーになることを強制されないようにすることが大切です。

詳：家族性アミロイドポリニューロパチー (FAP) の場合、生体ドナーになる人には特殊な問題が存在します。それは、ドナーの候補になると、FAP の遺伝子を持っていないかを確認するために、遺伝子診断を受けなければならないということです。

補：FAP における肝移植の生体ドナーとなるにはさまざまな条件があります。病院によって条件は多少異なりますが、患者さんとの血縁関係や年齢、ドナーになる意思や取り出せる肝臓の大きさなどが重要になってきます。

### 生体部分肝移植

言：健康な方から肝臓の一部を移植する方法です。

説：生体肝移植では、健康な方から肝臓の一部を切り取り、家族性アミロイドポリニューロパチー (FAP) 患者に移植します。移植される肝臓は、一般的な肝臓の容量の 30~40%程度であり、術中、術後管理も脳死肝移植より厳格に行う必要があります。

詳：FAP の場合、事実上、脳死肝移植を受けることはできないために、生体肝移植が行われています。これは、FAP の遺伝子を持たない健康な方がドナーとなって、肝臓の一部を切り取って患者に移植するという手術です。肝臓は、一部を切り取っても手術がうまくいけばもとの大きさに戻り、ドナーになった人に障害が残らないため、このような治療法が行われています。

同義語：生体肝移植

### 精嚢アミロイドーシス

言：男性の前立腺の後方上部にある精嚢にアミロイドが沈着する疾患です。

説：セメノグリンという蛋白質に由来する限局性アミロイドーシスです。高齢になると沈着する頻度が増すとされています。このアミロイドが人体にどのような影響を及ぼすかは知られていません。

### 生物学的製剤

言：病気の原因物質の働きを抑える、人工的に作った蛋白質をいいます。

説：現在使われているものとして、サイトカインの TNF- $\alpha$  をおさえる働きをもつレミケード、エンブレル、ヒューミラ、IL-6 をおさえるアクテムラ、IL-1 をおさえるアナキシラ、B 細胞をおさえるリツキサン、T 細胞をおさえるオレンシアなどがあります。関節リウマチ、炎症性腸疾患、白血病、乾癬などに使われています。

### セカンドオピニオン

言：患者が検査や治療を受けるにあたり、主治医以外の医師に意見を求める行為をいいます。

説：複数の専門家の意見を聞くことで、より適した治療法を患者自身が選択していくために行うものです。

### 全感覚障害

説：感覚には大きく分けて痛覚や温覚に代表される表在感覚と、振動覚や関節位置覚に代表される深部感覚がありますが、全感覚障害とは、この両者が障害されている状態のことをいいます。

### 先進医療

言：厚生労働大臣が定める高度な医療技術のことです。

説：「先進医療に係る費用」は、医療の種類や病院によって異なりますが、いずれにしても患者が全額自己負担しなければなりません。

### 全身性アミロイドーシス

言：アミロイドーシスのうち、全身の組織にアミロイドが沈着し、臓器障害を起こす種類を言います。

### 前頭葉

説：頭部の前方に位置する大脳の部分で、運動機能や認知機能に関係しています。

詳：大脳の中心溝と呼ばれる溝より前方に位置する脳の部分です。前頭葉の前方部は認知機能、精神機能、人格、感情などと関係が深く、その障害は認知症や精神症状を起こします。また、後方部は運動に関係しており、その障害は麻痺や運動失語（言語が出てこない）などを起こします。

そ

### 増悪

言：もともと悪かった病状がさらに悪くなることをいいます。

## 側頭葉

説：頭部の側面に位置する大脳の部分で、聴覚、言語の理解、記憶に関係しています。  
詳：大脳の側面で、外側溝とよばれる溝の下に位置する脳の部分です。聴覚、言語の理解、記憶などの機能を司る領域があります。側頭葉の障害では記憶の異常や感覚失語（言語が理解できない）などの症状がみられます。

## 組織診断

言：切り取った組織を顕微鏡で観察して行う診断です。  
説：切り取った組織からプレパラートを作成し、顕微鏡で観察して、アミロイドがたまっているかどうか、どのタイプのアミロイドがたまっているのかなどを調べます。

## た

## 対症療法

説：患者が自覚する症状の消失、あるいは緩和を主たる目的とする治療法です。  
詳：「対症療法」に対して、症状の原因そのものを制御する治療法を「原因療法」といいます。

## 大動脈アミロイドーシス

言：大動脈に生じるアミロイドーシスです。  
説：大動脈は内膜、中膜、外膜の三層に分かれますが、粥状硬化のある内膜に沈着するのがアポリポ蛋白質 A-I、加齢に伴って中膜に沈着するのがラクトアドヘリンという蛋白質由来のアミロイドです。

## 対立遺伝子

説：同じ遺伝子であっても異なる性質をもつ場合があり、これを対立遺伝子と言います。  
詳：例えばヒトにはトランスサイレチン蛋白質をコードするトランスサイレチン遺伝子があります。このトランスサイレチン遺伝子には、トランスサイレチン蛋白質の30番目をバリンというアミノ酸にするタイプの遺伝子と、メチオニンというアミノ酸にするタイプの遺伝子があります。これらは同じトランスサイレチン遺伝子であっても、異なる性質をもつ対立遺伝子です。

## ダイロン・オルセイン染色

説：組織切標本上で弾性線維（体内に含まれる線維の一種で、皮膚などに含まれる伸縮性の大きい線維）に沈着したアミロイドを見るとき、あるいはアミロイドと弾性線維の位置関係を見るときに利用する染色法です。

詳：ダイロン染色はアミロイドを濃い橙色に染め出し、オルセイン染色は弾性線維を茶褐色に染め出します。

## ダイロン染色

言：組織標本上でアミロイドを染め出す染色方法の一つです。  
説：ダイロン染色ではアミロイドはコンゴレッド染色より濃い橙色に染まります。  
詳：皮膚に沈着したアミロイドは、コンゴレッド染色では薄くてわかりにくいことが多く、ダイロン染色を用いてアミロイドを証明することがあります。

## タウ

言：アルツハイマー病の脳で冒された神経細胞のなかにたまってくる蛋白質です。  
説：アルツハイマー病の脳で、病気に冒されて衰え、将来的に死んでゆく神経細胞の中には、神経原線維変化（NFT）と呼ばれる線維の固まりができています。その成分がタウと呼ばれる蛋白質です。  
詳：タウは、正常な状態では神経細胞の骨組みを作る蛋白質（微小管結合蛋白質）として働いていますが、アルツハイマー病の神経細胞の中ではタウ同士がくっつき合って、神経原線維変化を形成するものと考えられています。FTDP-17 という遺伝性の認知症性疾患で、タウ遺伝子の変異が発見されたことから、アルツハイマー病でもタウの蓄積は、神経細胞の死の原因と考えられるようになりました。

## ダウン症

言：ヒトの21番染色体が3本あるために起こる生まれつきの病気です。  
説：通常2本である21番染色体が3本あること（トリソミー）によって生じる疾患で、母親の年齢が高いほど発生率が増加します。特徴的な症状や合併症を有し、ダウン症候群とも呼ばれます。  
詳：発生率は出生1000人に対し1人の割合であり、母親の年齢が40歳になると出生100人に対して1人まで上昇します。切れ上がった目などの特有な顔つき、頭が小さい、小指が短い、手のひらのしわが1本（猿線）、精神・運動発達の遅れなどの特徴的な症状がみられます。合併症も多く、その程度が寿命に関係してきます。先天性の心臓疾患が約40%の患者にみられ、肺高血圧にもなりやすく、手術が必要となることも少なくありません。難聴、頸椎の異常、消化管の奇形、眼科的な異常、白血病などもみられます。30～40歳以降認知症が出現し、それまで自立出来るようになっていた日常生活動作に介助が必要となる場合があります。  
ポ：21番染色体にはアルツハイマー病の原因蛋白質であるアミロイドβ蛋白質の前駆体 amyloid precursor protein (APP) の遺伝子が存在するため、ダウン症ではAPPの遺伝子量が通常の1.5倍となり、30歳以降の脳内に老人斑や神経原線維変化などのアルツハイマー病の病理変化が認められるようになります。

### 多形皮膚萎縮症様アミロイドーシス症候群

言：皮膚限局性アミロイドーシスの一種です。

説：皮膚の萎縮、色素沈着あるいは色素の消失、毛細血管拡張、丘疹（皮膚面に隆起した発疹）がまじった皮膚の状態を示し、日光過敏症や低身長などを伴います。幼少期よりこの病態が見られるものを多形皮膚萎縮症様アミロイドーシス症候群といいます。アミロイドは表皮、真皮境界部に少量及び真皮乳頭部に小さい塊状に沈着します。

### 脱重合

言：連なっていたものが次々に離れて行く事をいいます。

説：アミロイド線維は、特定の蛋白質がぴったりとくっつき合いながら規則的に連なって出来ていますが、これらの蛋白質が端から次々にはずれて行く事を指します。

詳：この現象は試験管や体の中で自然に起きる場合もありますが、ある種の薬でも促進される事が明らかになっています。

### 多発性骨髄腫

言：形質細胞の腫瘍で、血液または尿中に M 蛋白質が存在します。細菌に対する抵抗力の低下、貧血、腎障害、骨の融解などの症状がみられます。

説：年間の発症率は 10 万人あたり約 2 人です。高齢者に多く、初発症状は骨病変による腰痛や貧血症状です。治療としては化学療法や自家造血幹細胞移植が行われますが、治癒はなかなか困難です。しかし治療法の進歩により 10 年以上元気で生活できる患者が増えています。

### 男性機能障害（ED）

説：十分な勃起が得られない、あるいは十分な勃起が維持できないため、満足な性交が行えない状態をいいます。

詳：男性のアミロイドニューロパチー患者では、勃起の調節に関係する自律神経系の副交感神経が早期から障害されることから、病初期からこの症状が認められます。

### 蛋白質

説：たくさんのアミノ酸がつながってできた物質です。

詳：紐状の蛋白質が、折り紙のように折りたたまれて立体的な形になることをフォールディングといいます。蛋白質はフォールディングして正しい形になると働くことができます。人の体には 2～3 万種類の蛋白質がありますが、その一つ一つがそれぞれ決まった働きをしています。

### 蛋白質電気泳動

言：蛋白質のプラスやマイナスの電気的性質を利用して蛋白質を分離する方法。

説：プラスの蛋白質はマイナスに引き寄せられ、マイナスの蛋白質はプラスに引き寄

せられますので、この性質を利用して蛋白質を分離することができます。

### 蛋白漏出性胃腸症

詳：腸管の粘膜の異常から、アルブミンという蛋白質を中心に種々の蛋白質が漏出する（漏れ出る）ことにより、低蛋白質血症を生じ、顔面や四肢の浮腫、高度な場合は胸水（胸膜と肺の間に水がたまる）や腹水（腹膜の外に水がたまる）を起こす病気です。腸管のリンパ管の異常拡張や胃粘膜巨大肥厚症、ヘリコバクター・ピロリ感染症、強皮症などの膠原病などさまざまな疾患が誘因になります。

注：アミロイドの沈着も原因になることがあります。

## ち

### チオフラビン T

説：水にさっと溶ける黄色の蛍光色素で、組織に溜まったアミロイドだけを染め分ける事ができ、アミロイドを顕微鏡で観察する時に良く使われます。

詳：この色素にはアミロイド線維にくっ付いた時だけ黄色の蛍光を発する性質があり、この性質を利用して、試験管内で形成されたアミロイド線維の量を測ることに応用されています。また、アミロイド線維に良くくっ付くと言う性質を利用して、脳にたまったアミロイドを PET という特殊な画像撮影装置で描き出すことに応用されています。

### 治験

言：医薬品の製造販売に関して、薬事法上の承認を得るために行われる臨床試験のことです。

説：一般に、第 I 相から第 IV 相までの 4 段階で行われます。

### 治癒

説：体に負った傷、あるいは病気などが完全に治ることをいいます。

### 中核症状

説：ある疾患の基本的な症状のことです。アルツハイマー病の場合、記憶障害、見当識障害（時間、季節、場所の感覚、自分の年齢、人間関係がわからなくなる）、理解、判断力の障害、実行機能障害（計画を立てて実行できない、機械をうまく操作できない）など、脳の細胞が壊れることによって直接起こる症状を指します。

### 中枢神経

言：大脳、脳幹、小脳を含む脳と脊髄からなり、切れ目無く続く 1 つの機能的単位をいいます。



### 電子顕微鏡

説：通常の顕微鏡（光学顕微鏡）では、観察したい対象に光（可視光線）をあててレンズで拡大するのに対し、光の代わりに電子（電子線）をあてて電子レンズで拡大する顕微鏡のことです。電子顕微鏡は、医学だけではなく、生物学、物理学、化学、工学、などの各分野で広く利用されています。

詳：どれだけ小さなものを観察できるかは、光の波長によって決まります。電子線の波長は可視光線よりもはるかに短いので、より小さなもの（例えばウイルス等）を観察することが出来ます。

### 電子顕微鏡検査

言：電子顕微鏡を用いて行う検査です。

説：一般的な光学顕微鏡を用いた検査より、より小さな物質を観察できます。

詳：アミロイドが沈着した患者さんの組織を電子顕微鏡検査で観察すると、太さが 10 nm 程度の微細な線維が観察できます。

### 伝導ブロック

言：神経線維のある部分で、電気が伝わらなくなる現象をいいます。

説：末梢神経の機能を調べるために末梢神経伝導検査という検査を行うことがありますが、この検査では手足の神経に電気を流して、電気の伝わり方を計測します。

### 伝播

言：細菌やウイルスなどの病原体や病気の原因となる物質が次々と伝わっていくことをいいます。

説：一般的には病原体がヒトからヒトへ、動物から動物へ、あるいは動物からヒトへと伝わって、病気が伝達して行くことを伝播と言います。プリオン病では、異常な構造を持った蛋白質（病原性プリオン）が、個体間で伝わるのが病気の原因であり、伝播性あるいは感染性アミロイドーシスと呼ばれることがあります。

詳：一部のアミロイドーシスでは、異常な構造のアミロイド蛋白質が鋳型になって、正常なアミロイド蛋白質がアミロイド線維を形成するのを促進するという事実が、動物を使った実験で知られています。伝播という言葉は試験管内で蛋白質の異常な構造が伝わったり、細胞と細胞の間で異常蛋白質が伝わる時にも使います。

### 伝播性海綿状脳症

説：プリオン病の別名。伝播性（感染性）があることと病理学的特徴である海綿状脳症を組み合わせた名称です。

### 透析関連アミロイドーシス

言：長期間、透析療法を行っている患者に生じるアミロイドーシスです。

説：透析を長期間継続していると、アミロイドと呼ばれる異常な蛋白質のかたまりが骨や関節などに溜まって関節症状などが生じることがあります。

詳：血液透析や腹膜透析を行っても、透析患者さんの血漿中の  $\beta_2$ -ミクログロブリンという蛋白質は十分に除去することができません。この  $\beta_2$ -ミクログロブリンがなんらかの理由で姿かたちを変え、アミロイドとなり、主に骨や関節付近にたまって関節の痛みなどの症状を引き起こします。透析期間が長く、また高齢であるほど生じやすいと考えられていますが、遺伝的背景などにも影響されます。

### 透析膜

言：透析療法を行う際に使用する、小さな物質を透過させる膜のことです。

説：血液透析の場合には人工的に合成された透析膜が使用されます。一方腹膜透析の場合には患者さん自身の腹膜が透析膜として働きます。

詳：膜に小さな穴があいていると、その穴よりも小さな物質はその穴を通り膜の反対側へ移動しますが、穴よりも大きな物質は膜を通ることができません。血液透析では大変細いストローのような管の中に血液を流し、その管の外に透析液を流します。その管の壁が透析膜です。穴の大きさを調節し、腎不全の際に蓄積する有害物質は通り、体に必要な蛋白質のような物質は通さないようにすると、血液が管の中を通過する間に有害物質だけを取り除くことができます。最近では、透析関連アミロイドーシスの原因物質である  $\beta_2$ -ミクログロブリンなどのような小さな蛋白質もある程度取り除くことができるような透析膜が広く用いられています。なお、腹膜透析の場合には患者さん自身の腹膜が透析膜として働きます。

### 透析療法

言：腎不全の治療方法の一つです。

説：腎不全で体にたまった有害物質や余分な水を取り除くために、正常の体液組成に近い透析液を利用して行う治療です。

詳：腎臓の機能が著しく低下すると、薬物療法や食事療法のみでは低下した腎機能を補うことが十分にはできなくなり、透析療法や腎移植が必要となります。そのような状態では、有害物質が体内に蓄積したり、イオン濃度など体液の組成が乱れたり、余分な水がたまったりします。有害物質は、血液の細胞や体に必要な蛋白質などよりは小さいことが多いので、ある程度の大きさまでの分子しか透過させない膜（透析膜）を通して取り除くことができます。腹膜透析では患者さん自身の腹膜を透析膜として利用し、血液透析では人工的に作られた膜を透析膜として利用します。有害物質を含まない正常の体液組成に近い透析液を使用することに

より、透析液と患者さんの体液との間の濃度の違いを利用して有害物質がとり除かれ、乱れた体液の組成が正常化されます。体内に蓄積した余分な水は腹膜透析の場合は透析液の糖などの濃度を上げて取り除き、血液透析の場合は血液と透析液の圧力差を利用して取り除きます。

### 頭頂葉

説：頭部の頂点に位置する大脳の部分で、さまざまな感覚を総合して認識する、目的に沿った運動を行うなどの機能があります。

詳：前頭葉の後方、後頭葉の前方、側頭葉の上方に位置する大脳の部分です。身体の各部位からの感覚や視覚などのさまざまな感覚情報を統合し、また、目的に沿った運動の遂行などに関与します。頭頂葉が障害されると、感覚の障害、失認（感覚情報はあっても正しく対象を認知できない）、失行（麻痺などはないのに目的に沿った運動ができない）などの症状がみられます。

### 動物のアミロイドーシス

説：動物にも、人と同様にアミロイドーシスがあります。今までに、牛、チーター、猫、鳥類、犬など多くの動物で確認されています。動物でみられるアミロイドーシスのほとんどが二次性（続発性）アミロイドーシスです。

詳：廃用牛での検出率は0.16-2.8%で、死亡したチーターでの沈着率は85%以上もあります。猫では肝臓に高度に沈着して、しばしば肝破裂を引き起こしたり、腎臓に沈着して腎不全を起こしたりします。アヒルや白鳥では趾瘤症（足裏の慢性炎症）に続発することが多いです。サルと猫では膝島アミロイドーシスがみられます。犬で多発性骨髄腫に併発するALアミロイドーシスもあります。マウスでは、実験的にアミロイドーシスを起こすことができ、ヒトの二次性（続発性）アミロイドーシスが起こる機序や治療法の研究に使われています。

### 頭部白斑黒皮症型アミロイドーシス

言：皮膚限局性アミロイドーシスの一種です。

説：高齢者の頭部脱毛部分に生じ、小型の色素増加と色素脱失を示す部分が斑状に混在する皮膚の隆起がみられます。

### 特定疾患治療研究事業

言：難病患者の医療費の助成制度のことです。保険診療では治療費の自己負担分は3割相当ですが、その自己負担分の一部を国と都道府県が公費負担として助成します。

説：2012年4月現在、56疾患がこの制度の対象となっていますが、アミロイドーシスのうち本事業の対象となる病型は、免疫グロブリン性アミロイドーシス、家族性アミロイドーシス及び老人性TTR型アミロイドーシスに限られています。

### 匿名化

説：ある人から採取した検体を研究に用いる際、その検体に提供者の名前に代わる番号もしくは番号を付すことです。個人情報外部に漏れないようにするための方策です。

詳：匿名化のうち、必要な場合に人を識別できるよう、その人と新たに付された番号もしくは番号の対応表を残す方法を連結匿名化といいます。例えば、治験実施中に重篤な副作用が発生した場合に備え、このような方法が取られます。

### ドナー

言：移植用の臓器を患者に提供する者のことです。

説：生体ドナーと死体ドナーの2種類があります。

### ドネペジル

言：わが国で最初に認可されたアルツハイマー病の治療薬です。

説：アルツハイマー病の中核症状である認知機能障害はアセチルコリン濃度の減少に関連しているため、それに対するコリンエステラーゼ阻害薬の有効性を利用して治療を行おうとするものです。実際、アルツハイマー病患者の認知機能障害、日常生活活動低下、行動障害の改善や進行抑制作用が認められています。副作用としては食欲不振、悪心、嘔吐、下痢などの消化器症状が多いですが、安全性や忍容性は確認されています。

### ドミノ肝移植

言：移植を受けることのできた家族性アミロイドポリニューロパチー（FAP）患者から取り出した肝臓を、別の重症な肝臓病患者に移植する手術です。

説：1つの移植があると玉突き式にもう1つ別の移植も続いて行われることから、ドミノ倒しにならって「ドミノ移植」と呼ばれています。FAP患者（患者A）に対して健全な肝臓を移植し、患者AのFAP肝を重症肝臓病患者（患者B）に移植することにより、ドナーの臓器を無駄のないように利用することができます。

詳：FAPの肝臓は、アミロイドの原因となる特殊な蛋白質を作る以外、肝機能は全くの正常です。FAP患者さんの肝臓を受けても、アミロイドーシスを発症するのには、しばらく時間がかかるため、慢性的な臓器不足が叫ばれる中、肝臓を再利用することで、1人でも多くの重症肝臓病患者が、延命できるようにと行われています。

補：ドミノ肝移植の前提として、重症肝臓病患者の選定は、脳死肝移植を受けられる可能性がほとんどないこと、緊急性が高く、今肝移植を受けなければ死に至ってしまうことなどが挙げられます。また、FAP患者さんが自分の肝臓を別の重傷肝臓病患者さんに提供するかどうかは自由です。

## ドミノレシピエント

言：ドミノ移植において、家族性アミロイドポリニューロパチー（FAP）患者の肝臓の提供を受ける重症肝臓病患者さんのことです。

## トランスサイレチン（TTR）

言：血清や髄液中に存在している蛋白質で、甲状腺ホルモンやビタミンAの移送に関与しています。家族性アミロイドポリニューロパチー（FAP）や老人性全身性アミロイドーシス（SSA）の原因蛋白質です。

## トランスサイレチン（TTR）型アミロイドーシス

言：トランスサイレチン（TTR）を原因蛋白質とする全身性アミロイドーシスのことです。

説：野生型 TTR を原因蛋白質とする老人性全身性アミロイドーシスと、異型 TTR を原因蛋白質とする家族性アミロイドポリニューロパチー（FAP）があります。

## トランスサイレチン（TTR）関連家族性アミロイドポリニューロパチー（FAP）

言：遺伝子変異によりアミロイドをつくりやすくなったトランスサイレチン（TTR）によるアミロイドーシスのことです。

説：トランスサイレチンの遺伝子変異によってアミロイドがつけられ、全身の諸臓器にアミロイドが蓄積します。

詳：トランスサイレチンは 100 種類以上の遺伝子変異の型がありますが、Val30Met という型が最多です。遺伝子変異の型により症状の特徴に違いがありますが、末梢神経、循環器、消化器、腎臓、眼など全身性の症状がみられます。

同義語：遺伝性 ATTR アミロイドーシス

## トロポニン T

説：筋肉の中に存在する蛋白質で、心筋梗塞の時などに血液中で増えます。

詳：筋肉は平滑筋、骨格筋、心筋に分けられます。トロポニンとは、その内の骨格筋、心筋に存在する蛋白質の複合体のことで、筋肉が収縮するのに重要な役目を持っています。トロポニン T はトロポニンを構成する一つの蛋白質ですが、骨格筋と心筋でその形が異なります。心筋トロポニン T を測定することで心筋梗塞などの心筋障害があるかどうかを鋭敏に調べることができます。

な

## 内分泌アミロイドーシス

言：内分泌臓器に限局性に沈着するアミロイドーシスのことです。

説：下垂体へのアミロイド沈着、甲状腺髄様癌に伴うアミロイド沈着、膵島アミロイ

ドなどが含まれます。

## 軟部組織

説：体を形づくる組織の内、皮膚や内臓、脳、骨を除く軟らかい組織、すなわちコラーゲン組織、脂肪組織、骨格筋、平滑筋、血管、末梢神経などを指します。二の腕をつかんでみると、皮膚と骨の間に軟らかい組織があります。これらは、皮膚のすぐ下のコラーゲン組織、脂肪組織、骨格筋、血管、末梢神経などから成り、これらを総称して軟部組織と呼びます。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（FAP）に代表されるように、軟部組織に好んでアミロイドのたまるタイプがあります。

に

## 二次性（続発性）アミロイドーシス

言：感染、炎症、および悪性疾患に続発し、急性期反応物質である血清アミロイド A 蛋白質（SAA）を原因蛋白質として生じるアミロイドーシスのことです。

説：一般的に原因となる感染には、結核、気管支拡張症、骨髄炎などが、炎症性疾患には関節リウマチ、若年性関節リウマチ、クローン病、家族性地中海熱などがあります。

詳：脾臓、肝臓、腎臓、副腎、リンパ節が好発部位です。

## 二相性アミロイドーシス

言：斑状・丘疹状アミロイドーシスのことです。

説：斑状アミロイドーシスとアミロイド苔癬が 1 人の患者さんに見られるものです。

## 日常生活動作（ADL）

言：食事、更衣、移動、排泄、入浴など、生活を営む上で不可欠な基本的行動のことです。

説：患者の自立度を評価するため、診察時にはそれぞれについて自立、一部介助、全介助のいずれかであるかを確認する作業が行われます。

## 認知症

説：脳の病気によって、記憶、判断力などの認知機能が障害されて、日常生活に支障があるようになった状態です。

詳：認知症はさまざまな脳の病気によって生じますが、最も多いのはアルツハイマー病で、その他には血管性認知症、レビー小体型認知症、前頭側頭葉変性症（前頭側頭型認知症）などがあります。

**ネプリライシン**

言：ネプリライシンはアミロイドβ蛋白質を分解する酵素です。

説：ネプリライシンの活性は加齢に伴って低下することから、孤発性アルツハイマー病の病態への関与が示唆されています。

**ネフローゼ症候群**

言：尿中に大量の蛋白質が出る病気です。

説：血漿中の蛋白質濃度が下がり、むくみや高脂血症などを生じます。

**脳アミロイドアンギオパチー**

説：脳の血管にアミロイドがたまることによっておこる病気、高度な場合は脳出血などの原因になります。

詳：脳の血管にたまるアミロイドの原因蛋白質にはアミロイドβ蛋白質、シスタチンC、プリオン蛋白質などのさまざまな種類がありますが、このうちアミロイドβ蛋白質がたまるタイプ（アミロイドβ蛋白質型）が最多です。

同義語：脳血管アミロイドーシス、脳アミロイド血管症

**脳アミロイドーシス**

説：脳にアミロイドがたまる状態を脳アミロイドーシスと総称します。脳アミロイドーシスにはいろいろな病気がありますが、認知症の最も多い原因であるアルツハイマー病や脳の血管にアミロイドがたまる脳アミロイドアンギオパチーなどが代表的です。

詳：脳に沈着するアミロイドの原因蛋白質には、アミロイドβ蛋白質、プリオン蛋白質、シスタチンCなどがあります。

**脳血管障害**

言：脳の血管、あるいは血流の異常によって起こる病気の総称です。

説：脳血管障害は出血性の病気（脳出血）と血流低下による虚血性の病気（脳虚血）に分類されます。出血性の病気は出血の部位により、脳内出血、くも膜下出血、硬膜下血腫、硬膜外血腫に分類されます。また、虚血性の病気には脳梗塞や一過性脳虚血発作があります。脳内出血の原因には高血圧や脳アミロイドアンギオパチー、くも膜下出血の原因には脳動脈瘤、硬膜下および硬膜外血腫の原因には外傷があります。

**脳梗塞**

説：脳を栄養している動脈が閉塞して血流が途絶した結果、その動脈に支配されている脳の領域が壊死に陥った状態を指します。

詳：脳梗塞を起こす原因には、主に動脈硬化に関連して脳の動脈に形成された血栓による閉塞（脳血栓症）、心臓や上流の動脈に形成された血栓が流れてきて脳血管を塞いだ場合（脳塞栓症）などがあります。また、細い動脈の閉塞による小さい脳梗塞はラクナ梗塞とよべれます。脳梗塞の治療は、発症後の時期や脳梗塞の種類によって違います。

**脳死肝移植**

言：脳死となった方から善意で肝臓を提供していただき、移植を行う方法です。

説：脳死とは、脳全体の機能の完全な喪失状態をいいます。脳死肝移植の長所として、生体ドナーが不要なことやグラフトが大きいこと、患者の回復が早いことなどが挙げられる一方、移植までの待機時間が長く、移植時期が不明といった短所があります。海外での肝移植は、脳死肝移植が主となっています。

詳：家族性アミロイドポリニューロパチー（FAP）患者が脳死肝移植を受けられる可能性は低いのが現状です。それは、FAP患者の進行が緩やかで、余命が比較的長くなるために、公平性の重視される臓器移植法では、余命の短い患者さんが優先される傾向にあるからです。脳死肝移植の患者選定の際には、どうしても「緊急性」が低いとみなされてしまいます。そのためFAPでは、生体部分肝移植が主として行われています。

**脳出血**

説：頭蓋骨の内部で起こる出血（頭蓋内出血）のことです。狭い意味では、脳内で起こる出血（脳内出血）を指します。

詳：頭蓋内出血は、出血の場所によって、脳内出血、くも膜下出血、硬膜下血腫、硬膜外血腫などに分類されます。脳内出血には、脳の深部でおこる出血（高血圧によるものが多い）と脳の表層部でおこる出血とがあります。

**脳脊髄液**

説：ヒトの脳や脊髄は常に脳脊髄液と呼ばれる液体の中に浮かんでいます。したがって、様々な脳疾患で脳脊髄液の検査は診断上きわめて重要です。

同義語：髄液

**脳波**

言：ヒトの脳の電氣的活動を頭皮上から記録したものです。

**ノックアウト**

言：遺伝子ノックアウトのことをいいます。

説：遺伝子の働きを人工的になくしてしまうことです。

詳：遺伝子には、生物の体を正しく作り上げ、維持していくための情報が埋め込まれています。その遺伝子の働きを人工的になくすと、細胞や生物に色々な変化が起こります。病気の発生に重要な働きを持つ遺伝子をノックアウトすることで、病気の起こる機序の解明や治療法の研究に役立っています。

は

### 肺アミロイドーシス

説：肺にアミロイドが沈着し、呼吸機能が障害される状態です。咳、喘鳴、呼吸困難がみられることもあります。

詳：肺アミロイドーシスは結節性肺アミロイドーシスと、びまん性肺胞隔壁型アミロイドーシスの2型に分けられます。前者では、全身性のアミロイド沈着は伴わず、通常ALアミロイドが沈着し、予後は良好です。後者は全身性アミロイドーシスの肺部分症であることがほとんどです。頻度は稀ですが、発症すると呼吸困難などの呼吸不全症状を呈し予後不良です。

### 排尿障害

言：何らかの原因で排尿の困難を認める状態のことです。

説：頻尿、無尿、排尿開始困難、尿失禁などの症状をいいます。

詳：アミロイドニューロパチーの患者では、排尿の調節に関係する自律神経系の交感神経、副交感神経が早期から障害されることから、高頻度に認められる症状の一つです。

### 破壊性脊椎関節症

言：透析患者の経過中に頸椎や腰椎と椎間板に破壊が生じ、首、肩、手足などの痛み、しびれ、脱力、膀胱直腸障害（尿意、便意がわからなくなる）などの神経の障害を来す病気です。脊椎の靭帯にアミロイド蛋白質が沈着して脊柱管（脊髄が通る場所）が狭窄（狭くなる）を起こして、同様の症状が生じることもあります。

詳：発生は透析導入10年後より増加し、頻度は全透析患者さんの20%前後と推定されます。原因としては今日では透析アミロイドーシスに起因することがわかってきました（アミロイド蛋白質の沈着からいろいろな病変がおこること）。治療は、鎮痛剤などの投薬、牽引療法で治療を行いますが、症状が進行し、破壊が強い場合は、全身状態を見ながら手術を行うこともしばしばあります。

### 発汗障害

説：汗をかくこと（発汗）は体温調節のために重要な機能である発汗に異常をきたし、汗をかき過ぎたり、汗が出なかったりする状態のことです。

詳：アミロイドニューロパチーの患者では、発汗の調節に関係する自律神経系の交感神経が早期から障害されることにより、病初期から汗の出が悪くなることが多いです。

### 発症前遺伝子診断

言：病気の症候があらわれる前に「遺伝子診断」を実施することです。

説：家族が遺伝病を患っている場合などに、自分が病気を起こす遺伝子を持っているか調べることを指します。

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。

ポ：病気の症候があらわれる前に、病気の原因となる遺伝子を保因していることが判明した方を「キャリア（保因者）」と呼びます。

注：当事者が診断を受けることを決めるべきであり、自分で判断できる能力を有した成人を対象に行われます。当事者以外の血縁者にも影響を及ぼす可能性があります。十分な遺伝カウンセリングと共に実施する必要があります。

### ばね指

説：指を曲げる腱が炎症を起こし、指の動きが引っかかるようになったり、動かなくなったりする状態のことです。

詳：腱にアミロイドが沈着し、手の親指や人差し指に高頻度に生じます。

### ハプロタイプ

言：1本のDNA鎖上での複数の多型タイプの組み合わせにより規定されるタイプのことです。

説：1本のDNA鎖上に複数の多型部位が存在すると、それらの多型でのタイプの組み合わせにより複数の異なるタイプができますが、このようなタイプをハプロタイプと言います。

詳：例えば、あるDNA鎖上のある位置（位置1）の塩基がシトシンかチミンかの2つのタイプの多型があり、それとは異なる位置（位置2）での塩基がアデニンかグアニンかの2つのタイプの多型があるとします。位置1での多型タイプと位置2での多型タイプの組み合わせで①シトシンとアデニン、②シトシンとグアニン、③チミンとアデニン、④チミンとグアニンの4通りのタイプが可能です。このように複数の多型部位でのタイプの組み合わせにより規定されるタイプをハプロタイプと言います。

### ハプロタイプ解析

説：多くの疾患では遺伝子の特定のハプロタイプをもつことが発症要因の一つとなると想定されており、この因果関係を明らかにすることをハプロタイプ解析と言います。

詳：対象とする疾患に罹患した多くの患者と多くの健常者において、同じ遺伝子のハプロタイプを調べ、特定のハプロタイプを持つ割合が健常者集団と比較して患者集団で高いのであれば、その特定のハプロタイプがその疾患の発症要因の一つである可能性があると考えられます。

### 反急性期蛋白質

説：アルブミン、トランスサイレチン（TTR）などのように、感染症や関節リウマチなどの炎症で産生が減る蛋白質のことです。

### 半月体形成性腎炎

言：腎の糸球体に半月体と呼ばれる変化を生じる腎炎です。

説：比較的急速に腎機能が低下する急速進行性糸球体腎炎でよく見られます。

### 斑状アミロイドーシス

言：皮膚限局性アミロイドーシスの一種です。

説：できやすい場所は中年女性の背中の上背部、黒褐色の色素斑が”さざなみ”状に配列します。軽いかゆみを伴うこともあります。

### 汎発性色素異常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：メラニン色素のない斑状の部分を持った点状あるいは網目状の色素斑を全身に認めるもので、皮膚の隆起は伴いません。

## ひ

### 皮質下出血

説：脳の表層部で起こる脳出血です。脳アミロイドアンギオパチーは、このタイプの出血を起こします。

詳：大脳には前頭葉、頭頂葉、側頭葉、後頭葉といった脳葉とよばれる部位があります。脳葉の表面には大脳皮質と呼ばれる構造があります。脳の表層に位置する皮質および皮質の下部分におこる脳出血を脳葉型出血あるいは皮質下出血と呼びます。一方、最も多い脳出血の原因である高血圧では、脳の深部（大脳基底核、視床、脳幹とよばれる部位）に多く出血がみられます。

### 非集積地

言：集積地でない場所を指します。

説：遺伝病の発生があまり報告されていない場所を指す場合があります。

### 非ステロイド系抗炎症薬（NSAIDs）

説：抗炎症作用、鎮痛作用、解熱作用を有する薬剤のうち、副腎皮質ステロイド以外の薬剤を総称する言葉です。

詳：抗炎症薬には大きく分けて、ステロイド系のもの、非ステロイド系のものがあります。市販されている飲み薬や湿布薬などの痛み止めには、非ステロイド系抗炎症薬が使われています。非ステロイド系抗炎症薬は様々な種類がありますが、どの薬も抗炎症作用という効果を持っています。なお、ステロイド系抗炎症薬は副腎皮質ステロイドというホルモンが主成分となっています。

### 腓腹神経生検

言：腓腹神経を採取して顕微鏡で観察し、病気を診断する検査のことです。

説：末梢神経障害の診断のためにおこなわれます。

詳：腓腹神経は足関節のアキレス腱の近くを走っている神経です。感覚神経と自律神経をもつ神経線維ですので、検査のために採取しても運動障害は出にくいという理由から生検の際にはこの神経が選ばれます。

### びまん性肺胞隔壁型アミロイドーシス

説：肺は肺胞という小さい袋状の構造の集まりや気管支、血管などからできていますが、この肺胞壁や、肺の血管壁一面にアミロイドが沈着するものです。

詳：全身性アミロイドーシス、特にALアミロイドーシスの沈着によって起こる場合がほとんどです。

### 表現促進現象

言：特定の遺伝病において、世代を経る毎に病気が若年で発症し、より重症化する現象を指します。

説：特に「トリプレットリピート病」と呼ばれる遺伝病で認められることが良く知られていますが、家族性アミロイドポリニューロパチー（FAP）でも見られます。

同義語：世代間促進現象

### 病理診断

言：臓器や組織を、肉眼及び顕微鏡で観察して行う診断です。

説：生検された組織、あるいは手術や病理解剖で切除された臓器を、肉眼及び顕微鏡で観察し、病気を診断することを指します。

詳：胃がんを手術で切除した場合、病理医や外科医は切除された胃を切り開き、がんの大きさや形を肉眼的に詳しく観察し、写真撮影します。その後切り開いた胃を板に張り付け、ホルマリンで固定した後短冊状に切り、多くのプレパラートを作成します。これらを病理医が顕微鏡で詳しく調べ、肉眼像とも合わせ、がんがどの程度進行しているのかを総合的に診断します。診断結果は臨床医に返され、手術後に抗がん剤療法を行うかどうかなどの判断材料となります。

## びらん

説：皮膚や粘膜の表面をおおう細胞の層がはがれ落ちてしまう事を言います。

詳：胃の壁は、粘膜表面から順に、上皮細胞におおわれた粘膜層、粘膜筋板、粘膜下層、固有筋層、漿膜下層、漿膜に分かれています。胃びらんでは上皮細胞がはがれ落ちるだけで、粘膜筋板より深い部分はそのまま残っています。これに対し、粘膜筋板より深い部分まで削り取られた状態を胃潰瘍と呼びます。

## ピリジンコンゴレッド染色

言：組織標本上で、アミロイドがあることを確定するコンゴレッド染色の一つです。

注：コンゴレッド染色にはいくつかの方法がありますが、アルカリコンゴレッド染色では細胞の核が濃い藍色に染まりにくいことから、その欠点を克服するために本法が開発されました。

## ふ

## ファーレン兆候

言：手根管症候群の有無を調べる試験です。

説：手首の関節を内側に 90 度曲げた状態を 1 分ほど続けたときに、指先がしびれてきたら陽性となります。陽性の場合、手根管症候群の可能性があるので精密な検査が必要となります。

## フィブリノイド壊死

言：血管壁に起こる組織変化の一種です。

説：結節性多発動脈炎という、国で難病に指定されている病気に見られる変化で、炎症を起こした動脈壁には抗原・抗体複合体や他の血漿蛋白質がたまり、ヘマトキシリン・エオジンで染色した組織標本を顕微鏡で観察すると、たまった物質は明るいピンク色に染まり、べったりとしています。そこには炎症細胞も集まっており、壁が厚くなって血管が詰まり、様々な症状が現れます。

## フィブリノーゲン

言：血液の液体成分に多く含まれ、血を止める蛋白質の一つです。

説：フィブリノーゲンは網目状のフィブリン網に変化し、それが傷口の「ふた」になって血を止めます。また、家族性腎アミロイドーシスの原因蛋白質としても知られています。

## 副作用

言：医薬品の使用に伴って発現した、当該医薬品との因果関係が想定される好ましくないできごとをいいます。

説：基本的に、「副作用」とはあくまで医薬品との因果関係が想定されるものに対して用いる用語で、因果関係を問わず単に医薬品の使用によって生じたあらゆる好ましくないできごととは「有害事象」と呼び、区別します。

## 副腎皮質ホルモン

言：副腎皮質より産生されるホルモンの総称です。体の種々の代謝の調節など、多くの生理活性（細胞の刺激や体液の成分の調整を行うことなど）があります。

詳：代表的な生理活性として、炎症や免疫の抑制などに関与することから、同等の効果のある合成薬は、皮膚病、アレルギー、肝臓病、喘息、自己免疫性疾患や関節炎、一部のがんなどの治療薬として用いられています。非常に多くの病気で用いられる効果の高い薬剤であり、高い有用性をもつ薬です。しかし、長期の使用により、骨粗鬆症、白内障、皮膚などの脆弱化などを生じることがあり、慢性疾患の場合、副作用対策も重要です。なお、自己判断で万一中断すると、副腎不全から、発熱や意識障害などを起こすこともあり、十分な理解のうえで治療を継続することが重要です。

注：種々のタイプのアミロイドーシスの治療薬としても重要な役割を果たしてしています。臓器障害の出た時期には、多めの量を使用し有効性を示します。

## 腹壁脂肪吸引生検

説：へそ周囲の腹部を局所麻酔し、注射針を刺して脂肪を強く吸引して、脂肪滴を採取し病理学的検討を行います。

注：アミロイドーシスの診断に際し、安全性かつ診断率の高い検査です。

## 浮腫

言：いわゆる「むくみ」のことです。

説：皮膚のすぐ下にある組織に水分が溜まることにより皮膚がはれる事を指し、主に心臓や腎臓の病気が原因となります。

詳：皮膚のすぐ下にある組織には細い血管がたくさん走っており、水分は血管の中と外の間を行ったり来たりしてバランスを取っています。血管を流れる血液の圧力により、水分は血管の中から外へ出て行こうとしますし、血液に含まれるアルブミンと言う蛋白質は、浸透圧により水分を血管の外から中に引っ張ろうとします。このため、心臓に病気がありポンプ機能が低下すると、全身の静脈に血液の停滞が起こり、皮膚の血管を流れる血液の圧力が上昇し、より多くの水分が血管の中から外へ出て浮腫を生じます。一方、腎臓に病気があり尿に多量の蛋白質が下りてしまうと、血中の蛋白質、中でもアルブミンの濃度が低下し、浸透圧により水分を血管の外から中に引っ張る力が低下します。このため血管外の水分量が増加し、浮腫を生じます。

## 不整脈

言：心拍数が一定しない状態のことです。脈の打ち方が乱れることです。

説：正常な心臓は脈拍や心拍が一定ですが、何らかの原因により脈が不整となった状態を言います。

## プリオン

説：プリオン病の感染因子を同定する研究で、最終感染因子が核酸を含まず蛋白質そのものであることが判明したときに、感染性蛋白質粒子という意味で新しく作られた言葉です。

## プリオン蛋白質

説：プリオンを構成する蛋白質の名称です。患者や感染動物の脳から分離されるものを異常プリオン蛋白質、健常人から分離されるものを正常プリオン蛋白質と呼びます。

## プリオン病

説：プリオンによって惹起される全ての疾患の総称です。

## プレセニン1

言：家族性アルツハイマー病の原因遺伝子の中で、最も代表的なものです。

説：プレセニン1遺伝子は、1995年に発見され、脳の老化（senility）を早期（pre）に起こす遺伝子という意味合いで名付けられました。変異をもつ人は30-50代の早期にアルツハイマー病を発症し、変異は優性遺伝性に受け継がれます。プレセニン1遺伝子は、9回膜を貫通する複雑な構造の蛋白質を作り、プレセニン1蛋白質はAβを作るハサミの役割を果たす酵素（γセクレターゼ）として働くことが分かりました。

## プロテオグリカン

説：細胞外に存在し組織を形作る巨大な分子で、電子顕微鏡で見ると、芯となる蛋白質から多数の糖鎖がシダの葉の様に伸びています。

詳：細胞外に存在し組織を形作る生体分子で、電子顕微鏡で見えるほど巨大であり、芯となる蛋白質からグリコサミノグリカンと呼ばれる多数の糖鎖がシダの葉の様に伸びています。この分子は生命維持に必要な多くの機能を持っていますが、例えば軟骨の弾力性と瑞々しさは、この分子の持つ優れた保水性により維持されています。一方、ヘパラン硫酸プロテオグリカンと呼ばれるプロテオグリカンは、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。

## プロラクチン

説：おもに脳の下垂体で作られ、妊娠や出産、男性の性機能に関するホルモンです。

詳：妊娠中は乳腺を發育させ、出産後は乳汁がつくられるのを助けます。男性では生殖器を發育させます。

へ

## ヘテロ接合体

説：ヒトのある遺伝子が異なるタイプ（これを対立遺伝子と言います）のペア型となっている状態をヘテロな状態と言ひ、このようなヘテロ遺伝子型をもつヒトをヘテロ接合体と言ひます。

詳：対して、同じ対立遺伝子のペア型となっている状態をホモな状態と言ひ、このようなホモ遺伝子型をもつヒトをホモ接合体と言ひます。ヒトが遺伝子をペアで持っているのは、そのうちの1つを母親から、もう1つを父親から受け継いでいるからです。ある遺伝子に対立遺伝子が存在する場合、どの対立遺伝子がペアになるかによって、ヘテロ接合体になるかホモ接合体になるかの違いが生じます。

## ヘパラン硫酸プロテオグリカン

説：細胞外に存在し組織を形作るプロテオグリカンと言う分子の一種で、パーレカンとも呼ばれています。

詳：プロテオグリカンを電子顕微鏡で見ると、芯となる蛋白質からグリコサミノグリカンと呼ばれる多数の糖鎖がシダの葉の様に伸びています。パーレカンはこの糖鎖上に多数の硫酸基を持ち、強いマイナスイオンの性質を持っています。パーレカンは基底膜と呼ばれる薄い膜の成分で、例えば粘膜を覆う上皮細胞は、基底膜を足場にしてタイルの様に配列しています。一方、パーレカンは組織にアミロイドが溜まるのを促進すると考えられています。

## 変異

言：染色体DNA上の塩基配列の変化などにより形質が変化する現象をいひます。

説：一般的にはヒトや同種の動物の個体間に見られる形質の違いを言ひます。形質に変異が生じた個体を変異体（ミュータント）と呼び、変異を起こす物理的・化学的な要因を変異原と言ひます。個体だけではなく、DNAの変化の結果生じる、遺伝子、蛋白質、細胞も変異体と呼ぶことがあります。

詳：家族性アミロイドポリニューロパチーではトランスサイレチン（TTR）遺伝子の変異（DNAの塩基配列の変化）で、TTR蛋白質の変異体が作られて、病気の原因になります。

## 変異型クロイツフェルト・ヤコブ病

説：牛海綿状脳症に罹患した牛からヒトに感染したクロイツフェルト・ヤコブ病です。ふつう発症は若年であり、臨床像、検査所見、感染性などが古典型孤発性クロイ



ツフェルト・ヤコブ病とは大きく異なります。

ま

### ベンスジョーンズ蛋白質

言：免疫グロブリン（M蛋白質）のL鎖（軽鎖）からなる特殊な蛋白質です。

説：骨髄腫やALアミロイドーシスの患者の尿中や血清中にみられ、モノクローナルな免疫グロブリン（M蛋白質）のL鎖（軽鎖）そのものであることが知られています。

詳：56℃で凝固し、100℃で再び溶解するという特徴的な性質があり、κ（カッパ）型とλ（ラムダ）型の二種類があります。小さな蛋白質であることから尿中に排泄されやすく、骨髄腫における腎臓の障害の原因になります。

ポ：英国の医師 Henry Bence Jones により発見されました。

ほ

### 剖検

言：病理解剖のことです。

説：患者の死因を究明するため、遺族の同意を得て行われる解剖で、医学の進歩に無くてはならないものです。

詳：死因を究明したり、行われた治療が適切であったかを評価したりします。病理解剖は臨床医の立ち会いの下、病理解剖の資格を持った病理医により行われます。解剖結果を臨床経過と照らし合わせ、臨床医と病理医が徹底的に議論することにより、病気の原因が明らかになり、その病気に対する新しい治療法の開発にもつながります。

### 房室ブロック

言：心臓は心房で発生した電気刺激が心室へ伝わることで収縮します。心臓の刺激伝導系において、心房から心室へ電気刺激が伝わりにくくなる状態を指します。

### ポリニューロパチー

説：全身的な疾患が原因で、末梢神経が選択的に障害される疾患のことです。

詳：末梢神経が両側性・対称性に侵され、知覚・運動・自律神経系や栄養などの障害が種々に組み合わさって発現します。手袋・靴下型の感覚障害をきたします。

### マクログロブリン血症

言：マクログロブリンと呼ばれる大型の抗体（IgM）が過剰に産生される状態です。

説：悪性化した単クローン形質細胞がIgM型の単クローン性免疫グロブリン（M蛋白質）を過剰に産生することにより種々の症状を呈します。

詳：大型の蛋白質であるため血液の粘度が高くなりやすく、皮膚や粘膜、脳の血行が悪くなると出血症状や頭痛、めまいなどの神経症状をきたします。形質細胞の骨髄や臓器への浸潤により、貧血、血小板減少、リンパ節・肝・脾の腫大がみられます。

ポ：「マクロ」とは大きいという意味です。

### マクロファージ

言：動物の組織や血液中に分布する大形で単一な核を持つアメーバ状細胞のことです。

説：生体内に侵入した細菌などの異物を捕らえて細胞内で消化するとともに、それらの異物に抵抗するための免疫情報をリンパ球に伝えます（補食と抗原提示と言います）。

詳：補食や抗原提示によって、感染防御の初期段階で重要な役割をする細胞です。その一方で、マクロファージ機能の異常は、過剰な炎症や動脈硬化などの原因とされています。アミロイドーシスでは沈着したアミロイド線維を壊す働きと、炎症を起こしたり、アミロイド線維を作ったりする働きも報告されています。

### 末梢神経

言：脳や脊髄から分かれた後の、からだ中に分布する神経のことです。

説：中枢神経である脳・脊髄から枝分かれして、途中で合流したり、また枝分かれしたりして身体の各部位に伸びているものが末梢神経です。

詳：末梢神経には、筋肉を動かす運動神経、感覚神経、自律神経の3種類があります。

### 末梢神経障害

言：末梢神経におこった障害のことです。

詳：末梢神経には筋肉を動かす運動神経、感覚神経、自律神経の3種類があります。これら3種類の末梢神経のうち、運動神経に障害がおこると、筋力が低下したり筋肉が萎縮します。感覚神経に障害がおこると、しびれや痛みが現われたり、逆に、痛みや熱さ、冷たさなどの感覚が鈍くなったりします。また、自律神経に障害がおこると、下痢、便秘、排尿困難、立ちくらみ、汗が出なくなるなどの症状が出現します。

### 末梢神経障害型遺伝性アミロイドーシス

言：遺伝性のアミロイドーシスのうち、末梢神経に障害をきたすものをいいます。

説：家族性アミロイドポリニューロパチーが代表的なものです。

詳：末梢神経には筋肉を動かす運動神経のほか、感覚神経、自律神経の3種類があります。これら3種類の末梢神経のうち、運動神経に障害がおこると、筋力が低下したり筋肉が萎縮します。感覚神経に障害がおこると、しびれや痛みが現われたり、逆に、痛みや熱さ、冷たさなどの感覚が鈍くなったりします。また、自律神経に障害がおこると、下痢、便秘、排尿困難、立ちくらみ、汗が出なくなるなどの症状が出現します。

### 慢性腎不全

言：腎臓の働きが年余にかけて徐々に低下して行く状態をいいます。

詳：腎臓が障害を受けると、障害を受けていない部分が通常以上に働いて、全体として腎機能の低下が少なくなるような代償が行われます。その結果、障害を受けていない部分にかかる負荷が過剰となり、その状態が長く続くと、もともとは障害を受けていなかった部分もダメージを受け、機能がさらに低下していくと考えられています。

## み

### ミスフォールディング病

言：蛋白質の構造異常により起きる病気の総称です。

説：正常な構造に折りたたまれた蛋白質が、様々な原因により姿かたちを変え、異常な蛋白質の固まりやアミロイド線維を形成してしまう事により生じる病気を指します。

詳：蛋白質は、ひも状に連なったアミノ酸の鎖が糸玉の様に丸まり、球状の構造を取ることで様々な機能を発揮します。この様に、蛋白質が球状の正常構造に折りたたまれる事をフォールディングと言います。一方、細胞の中や外に存在する特定の蛋白質が、加齢や遺伝子異常など様々な原因により姿かたちを変え、お互いにぴったりとくっつき合いながら次々に連なり、異常な蛋白質の固まりやアミロイド線維を形成してしまう事があります。これにより細胞や臓器に不具合を引き起こし、多彩な症状をもたらす一群の病気を「ミスフォールディング病」と呼びます。ミスフォールディングとは、蛋白質が異常な構造に姿かたちを変えてしまう事を指します。主なミスフォールディング病には、アミロイドーシス、アルツハイマー病、パーキンソン病、プリオン病などがあります。

### ミスフォールド

言：「フォールド（形を作る）」を「ミス（失敗する）」することです。

説：ミスフォールドすると、蛋白質は正しい形になりませんので、正しい働きをすることができません。

詳：たくさんのアミノ酸がつながってできた紐状の蛋白質が、折り紙のように折りたたまれて立体的な形になることをフォールディングと言います。蛋白質はフォールディングして正しい形になると働くことができます。しかし、蛋白質がミスフォールドすると、お互いにぴったりとくっつき合いながら次々に連なり、異常な蛋白質の固まりになります。そのような異常な蛋白質の固まりは、細胞や臓器の不具合を生じるミスフォールディング病の原因となります。

## む

### 無髄線維

言：髄鞘がない神経線維のことです。

説：末梢神経の神経線維には、髄鞘、つまり神経線維の周りに存在する絶縁性の層状の構造に取り囲まれている有髄線維と、髄鞘のない無髄線維があります。絶縁性の髄鞘で神経線維が覆われることにより、跳躍伝導と呼ばれる高速での電気信号の伝導が可能になります。

詳：無髄線維は温度や痛みで代表される、いわゆる表在感覚と、自律神経の伝達をつかさどります。

## め

### メソトレキサート

言：抗がん剤の一つです。

説：がん細胞が分裂、増殖するときに必要な葉酸（ビタミン）の働きをおさえ、細胞を死滅させる抗がん剤の一つであり、代謝拮抗剤に分類されます。

詳：もともと白血病の治療薬として開発されましたが、他の薬剤と組み合わせると乳がん、胃がん、膀胱がん、肉腫などにも使用されます。免疫抑制作用もみられることから、最近ではリウマチの治療薬としても使用されています。副作用として吐き気、嘔吐、白血球減少、肝障害、口内炎などがあります。

ポ：ロイコポリンというお薬で副作用を減らすことができます。

注：約60年前に開発された大変古いお薬です。

### メルファラン

言：抗がん剤の一つで、商品名はアルケランと言います。

説：がん細胞が分裂、増殖するときに核酸の合成を抑え、細胞を死滅させる抗がん剤の一つでアルキル化剤に分類されます。内服用錠剤と注射剤があります。

詳：形質細胞腫瘍である多発性骨髄腫やALアミロイドーシスの治療薬として使われます。これらの病気に対する造血幹細胞移植前の大量化学療法としても使用されます。副作用として、白血球減少、血小板減少、吐き気や嘔吐、下痢、発疹、脱毛がみられます。

### 免疫

言：病気に対する抵抗力のことです。

説：ある病気に一度かかると、二度目は軽くすんだり、かからなくなったりします。このように生物が自分の体にとって害になるものを識別し攻撃して排除する働きのことを言います。

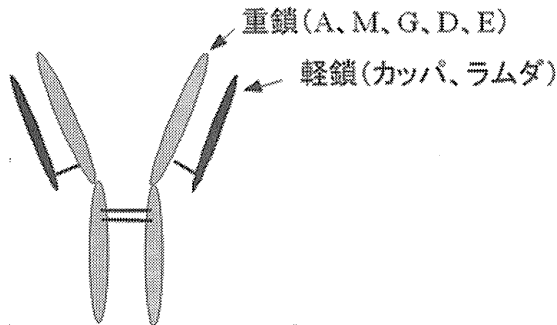
詳：外来の微生物や異物、または生体に生じた不要な物質や病的細胞を非自己として認識し液性あるいは細胞性免疫機構により非自己物質を排除し自己の恒常性を維持しようとする生体反応のことです。

ポ：「疫」(病気) から免れることです。

### 免疫グロブリン

言：別名を「抗体(こうたい)」といいます。体の外から侵入してくる細菌、ウイルスなどを攻撃するためのものです。

説：Y字型をしており、2本の長い部分(H鎖)と2本の短い部分(L鎖)がくっついていて、抗体が攻撃する相手を抗原(こうげん)といいます。1個の抗体は1個の抗原しか攻撃できません。



詳：抗体は、形質細胞という細胞がつくります。体に細菌などが入ってきて、攻撃が必要な場合には、形質細胞が増えて抗体もふえてきます。抗体の量は、ガンマグロブリンの量として血液検査で調べることができます。

### 免疫グロブリン性アミロイドーシス

言：免疫グロブリンのL鎖が心臓、胃腸、神経、腎臓などにくっつき、その後アミロイドという物質に変化する病気です。

説：アミロイドーシスの患者さんの血液には、L鎖が増えていて、これがアミロイド

の原因となります。しかし、L鎖が増えているかどうかは普通の血液検査ではわからないことがあります。フリーライトという検査を使うと、微量のL鎖を測ることができます。

詳：L鎖のうちλ(ラムダ)型がアミロイドになりやすいことが分かっています。L鎖は、骨髄のなかにある形質細胞で作られます。普通の人より、L鎖が多く作られるためにアミロイドーシスになると考えられていますが、その理由はわかりません。L鎖がなぜアミロイドになるのか、人によってアミロイドのたまる部位が違う理由もわかりません。L鎖を減らすために、形質細胞を抗がん剤で殺す治療が行われます。治療がうまくいくと、アミロイドーシスの進行が止まり、時にはたまったアミロイドが溶けていくこともあります。

### 免疫グロブリンH鎖

言：HはHeavy chainの頭文字で重鎖とも呼びます。

説：図の灰色の部分です。A、M、G、D、Eの5つのタイプがあります。AはIgA、MはIgM、GはIgG、DはIgD、EはIgEと呼ばれます。

詳：IgA、IgM、IgD、IgG、IgEの抗体の役割は少しずつ異なります。たとえば、IgAは粘膜(胃、腸など)に多い抗体です。IgEはアレルギーに関係します。IgAやIgMがたくさん増えすぎると、抗体同士がつながって大きくなり、その結果血液が粘っこくなります。

### 免疫グロブリンL鎖

言：LはLight chainの頭文字で軽鎖ともいいます。

説：κ(カッパ)とλ(ラムダ)の2つのタイプがあります。

詳：H鎖と組み合わせ、免疫グロブリンのタイプが決まります。たとえばH鎖がAでL鎖がκであれば、IgA-κとなります。1つの形質細胞は、1種類の抗体しか作りません。もしも形質細胞が癌になれば、1種類の抗体がたくさん増えることになります。この抗体をM蛋白質と呼びます。

### 免疫組織化学染色

言：抗原抗体反応を用いた組織染色です。

説：組織切片上に抗体の溶けている液をかけ、抗体が特異的に抗原と結合することを利用して、抗原が組織切片上にあるかどうか、あるとしたらどこにあるのかを調べる検査です。

注：抗体が結合した場所は、あとで色をつけることにより顕微鏡で見える仕組みになっています。

### 免疫反応

言：抗体が、その攻撃相手(抗原)と結合したために起こる様々な反応のことです。

説：体にとって有害な物質(抗原)と抗体がくっついた後、抗体と抗原を処理しなけ

ればなりません。この反応のことを免疫反応といいます。

詳：たとえば、抗体が細菌とくっつくと、抗体ごとマクロファージと呼ばれるごみ処理細胞が食べてしまいますが、これも免疫反応です。ツベルクリン反応は、死んだ結核菌を皮膚に注射しますが、結核菌に対する抗体があれば、皮膚が赤くなります。これは、抗体と結核菌が皮膚の中でくっついて、その周りで抗原と抗体を処理しようと免疫反応が起きているからです。

### 免疫抑制剤

説：免疫系の活動を抑制、あるいは阻害するために用いる薬剤です。ALアミロイドーシス患者、関節リウマチなどに合併する二次性（続発性）アミロイドーシス患者、あるいは肝臓移植後の家族性アミロイドポリニューロパチー（FAP）患者に用いられます。

## も

### 網膜色素上皮

言：眼の網膜という組織にある細胞の層のことです。

説：家族性アミロイドポリニューロパチー（FAP）のアミロイドの原料であるトランスサイレチン（TTR）は、網膜色素上皮でも作られます。

詳：トランスサイレチンの大部分は肝臓で作られるため、肝移植により遺伝子変異のあるトランスサイレチンは大幅に減りますが、眼の中では網膜色素上皮から作られ続けるため、眼のアミロイドーシス（緑内障、硝子体混濁）は進行し続けることがあります。

### 網膜光凝固術

言：レーザー光線を用いて網膜に熱凝固を行う手術です。

説：糖尿病網膜症、網膜中心静脈分枝閉塞症、中心性漿液性網脈絡膜症、網膜裂孔など、網膜の病気の悪化を防ぐ目的で行われています。

詳：家族性アミロイドポリニューロパチーのアミロイドの原料であるトランスサイレチンは、眼の網膜（網膜色素上皮）でも作られるため、網膜光凝固術で網膜の細胞を減らすことによって眼のアミロイドの蓄積を抑制する治療が行われています。

## や

### 野生型トランスサイレチン（WT-TTR）

言：遺伝的な変異のないトランスサイレチン（TTR）のことです。

詳：アミロイドーシスの原因となる TTR は遺伝子変異が原因でアミノ酸配列が変わ

っているタイプ（変異型）とないタイプ（野生型）に分けられます。同じトランスサイレチンでも変異型の方が野生型よりアミロイドを作りやすいと考えられています。

## ゆ

### 有髄線維

説：末梢神経の神経線維には、髄鞘、つまり神経線維の周りに存在する絶縁性の層状の構造に取り囲まれている有髄線維と、髄鞘のない無髄線維があります。

詳：絶縁性の髄鞘で神経線維が覆われることにより、跳躍伝導と呼ばれる高速での電気信号の伝導が可能になります。

## よ

### 腰椎穿刺

説：ヒトの脳脊髄液を採取するときに腰椎部分で穿刺することが多いためこのように呼ばれます。

### 予後

説：病気、創傷の回復の見込み。「予後が良い」、「予後良好」とは回復の見込みが十分あることを、「予後が悪い」「予後不良」とは回復の見通しが悪いことを表します。

## ら

### ラクトフェリン

言：様々な分泌液中に含まれる蛋白質です。

説：乳汁、唾液、涙などに含まれ、免疫に関与していると考えられています。

詳：角膜アミロイドーシスの原因蛋白質となる場合があります。

### ラジカルスカベンジャー療法

説：多くの病気の原因、あるいは増悪要因として知られる活性酸素、あるいはフリーラジカルと呼ばれる物質を除去する作用を持つ物質を投与する治療法です。

詳：家族性アミロイドポリニューロパチー（FAP）のアミロイド沈着機構にも、活性酸素障害が関与していることから、同疾患に対して本治療法が試みられています。