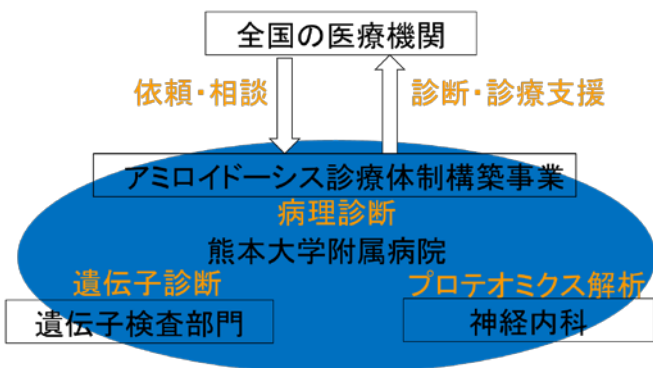


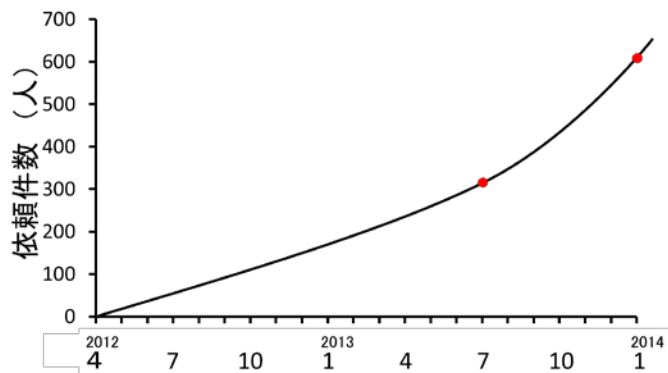
アミロイドーシスにおける早期診断システムと診療支援の重要性

- 1) 熊本大学大学院生命科学研究部神経内科学分野
- 2) 熊本大学医学部附属病院アミロイドーシス診療体制構築事業寄附講座
安東由喜雄、三隅洋平、大林光念、神力悟、田崎雅義、大嶋俊範、植田光晴

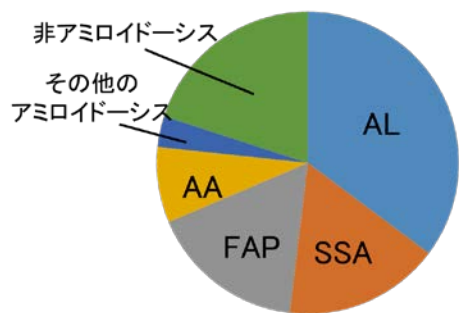
アミロイドーシス診療体制構築事業の概要



依頼件数の推移



依頼の内容・内訳



本邦の TTR 型 FAP (35種類) の分布



本事業で診断した
10種類の変異型

- Val30Met
- Ala45ASP (国内初)
- Gly47Arg
- Ser50Ile
- Ser50Arg
- Leu55Pro (国内初)
- Thr59Arg (世界初)
- Thr60Ala (国内初)
- Glu61Lys
- Glu89Lys (国内初)

平成24年4月より全国の医療機関からのアミロイドーシスの診断依頼を受け、病理診断、遺伝子診断、プロテオミクス解析による病型診断および診療支援を行った。

21 か月間のアミロイドーシスの診断依頼・相談件数は 609 例であった。本事業の認知度の向上とともに依頼件数の増加傾向がみられ、潜在的な本症患者が多数いることが示唆された。

依頼された症例の臨床病型は、AL アミロイドーシスが 35.2%、老人性全身性アミロイドーシス (SSA) が 16.7%、TTR 型 FAP が 16.7%、AA アミロイドーシスが 8.1%、その他のアミロイドーシスが 3.3%、非アミロイドーシスが 20.0% であった。

TTR 型 FAP については、世界初および本邦初の遺伝子変異型を含む、10 種類の変異型があった。

アミロイドーシス診療体制構築事業は、アミロイドーシスの早期診断と診療に貢献しうるシステムであり、更に充実させる必要があると考えられる。