

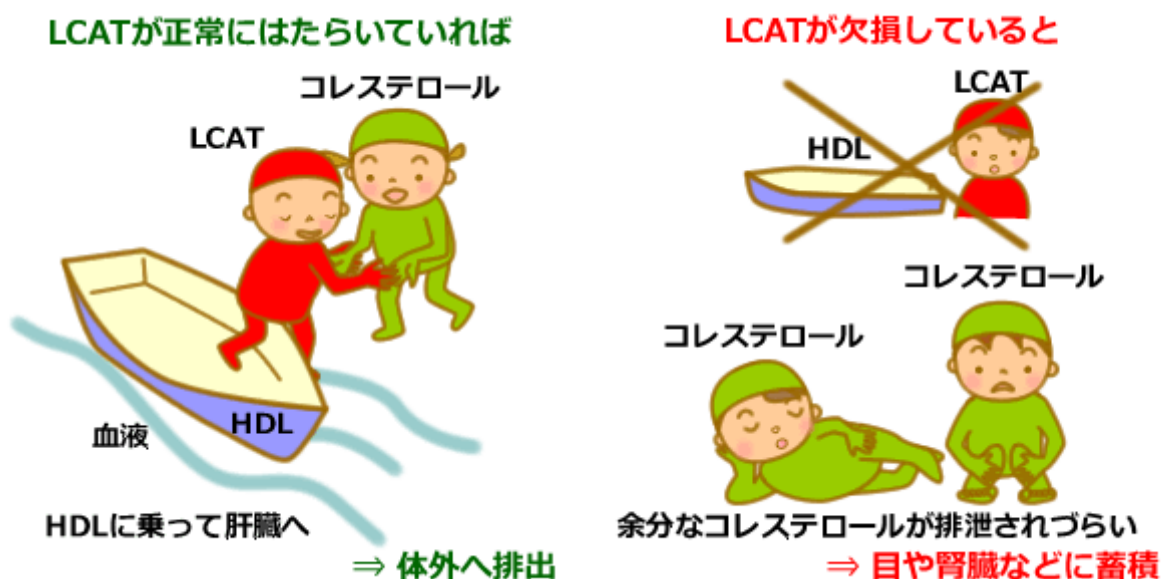
エルキヤットけっそんしょう  
**家族性LCAT欠損症**

エルキヤットけっそんしょう  
**家族性LCAT欠損症は、どのような病気？そして治療法は？**

千葉大学医学部附属病院 糖尿病・代謝・内分泌内科 横手 幸太郎

# エルキヤットけっそんしょう 家族性LCAT欠損症とは

家族性LCAT欠損症とは、このLCATを作り出す遺伝子（以下「LCAT 遺伝子」という）が生まれつき欠けていたり、遺伝子に異常があるため LCAT 蛋白を体の中に作り出すことができなったりする（または十分な量を作ることができない）病気です。家族性LCAT欠損症の患者さんは、LCATが十分にはたらくことができないため、血液中のHDL-コレステロールが著しく減少してしまうとともに、余分なコレステロールが腎臓や目などに蓄積し、腎機能障害（尿蛋白が見られる他、腎臓のはたらきが悪くなり、血液から老廃物を取り除けなくなる）や角膜混濁（角膜が濁り、目が見えにくくなる）、溶血性貧血（動悸、息切れ、めまいなどの貧血症状）や黄疸などの障害を起こします。特に、腎機能障害と角膜混濁は、家族性LCAT欠損症の予後を左右する重要な合併症で、低脂肪食などの食事療法がおこなわれますが、これまで有効な手立てはみつかっていませんでした。



## エルキヤットけっそんしょう 家族性LCAT欠損症の診断の手順

HDL-コレステロール 20mg/dL 未満



特徴的な症状

おしっこに蛋白が出たり（蛋白尿）、黒目が濁ったり（角膜混濁）、貧血の症状があらわれます。



除外診断

家族性LCAT欠損症と似た症状を示す病気としては、他の生まれながらにHDL-コレステロールが低い病気として知られているタンジール病、アポリポタンパクA1異常症などがあります。



LCAT 遺伝子の解析

最終的には、LCATを作り出す遺伝子部分のみ解析して、LCATが作り出せない、あるいは作ってもはたらかないLCATか否かを調べます。



診断

家族性LCAT欠損症と診断された場合、その治療法が日本で研究されています。

## 家族性LCAT欠損症の治療法

厚生労働省より難病指定された LCAT 欠損症（家族性 LCAT 欠損症）の「概要、診断基準等」の資料に、千葉大学で開発された **LCAT 遺伝子導入前脂肪細胞移植による遺伝子治療**の研究が紹介されています。

### LCAT 遺伝子を組み込んだヒト脂肪細胞を用いた治療法（LCAT 遺伝子導入前脂肪細胞移植による遺伝子治療）

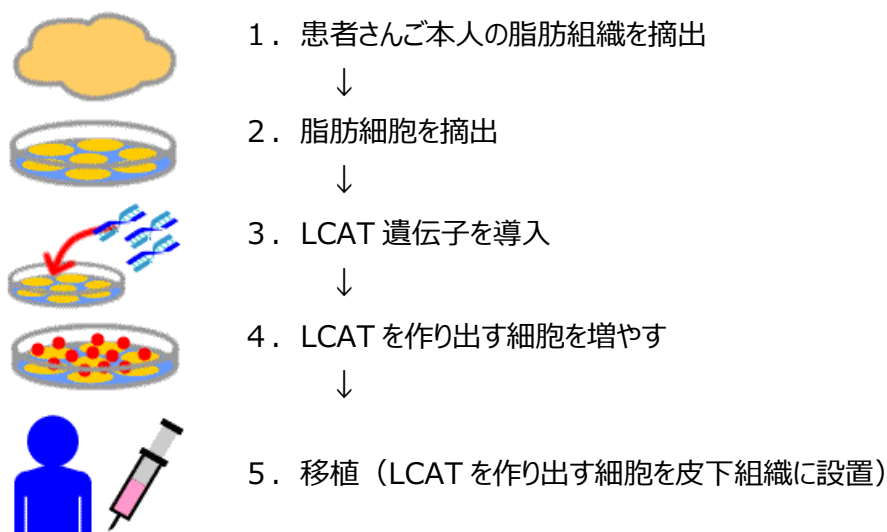
この治療法は、厚生労働省で慎重に審議され、2013 年 5 月に厚生労働省よりその治療法を用いた臨床研究の実施が認められました。また 2014 年 11 月新たに再生医療に関する法律ができ、その法律の下でも承認に向けて厚生労働省で審議されています。

その承認後に、本治療法を望まれ、その計画に適した LCAT 欠損患者さんの場合、臨床研究として本治療法を受けることが可能です。

この新しい治療法は、患者さんご自身の皮下脂肪から取り出した脂肪細胞に LCAT 遺伝子を組み込み、その LCAT を生み出す脂肪細胞を増やして、患者さん本人の皮下組織に戻すことにより、患者さんの体内で LCAT を作り出すようにします。それにより不要なコレステロールを正常に処理することによって病状の進行を止める、または改善することを期待しておこなう治療法で、再生医療の一つとして考えられています。

千葉大学では、この臨床研究の実施に向け、製品が「**安全**」に作られ、「**一定の品質**」が保たれる製造体制を整えました。

### 治療の流れ



なお、これまでこの治療法をヒトに対しておこなったことがなく、患者さんでの安全性については、確実には証明されてはいないため、現時点では副作用などが起こる可能性を完全に否定することはできません。しかし LCAT 遺伝子をヒト脂肪細胞に組み込むことで、脂肪細胞が持っている本来の性質が変わらないことや、動物実験で、悪い影響の現れないことなどが確認されています。また効果についても、この方法を用いた動物実験で LCAT が体内で作られることを確認しています。LCAT を生まれながらに持たないマウスに、この治療法をおこなうことで、LCAT が血液の中に現れ、HDL-コレステロールが増えることを確認しています。一方、LCAT を生まれながらに持たないマウスは家族性 LCAT 欠損症の患者さんとは違って、腎機能障害や 角膜混濁、溶血性貧血などの症状をもともと起こさないため、これらの症状に対するこの治療法の効果については現在のところ不明です。

## 家族性LCAT欠損症かな？と思ったらご連絡ください。

HDL-コレステロールが低く、蛋白尿や眼の角膜混濁、貧血などを指摘された患者さんで、家族性 LCAT 欠損症の検査や診断、治療法にご関心のある方は、下記〈連絡先〉千葉大学医学部附属病院 糖尿病・代謝・内分泌内科に、ご連絡ください。

### 〈連絡先〉

千葉大学医学部附属病院 糖尿病・代謝・内分泌内科 石川 耕 先生

〒260-0856 千葉県千葉市中央区亥鼻 1-8-1

☎ TEL : 043-222-7171 (代表)

✉ e-mail : ishikawako@chiba-u.jp

千葉大学医学部附属病院 未来開拓センター 黒田 正幸 先生

〒260-0856 千葉県千葉市中央区亥鼻 1-8-1

☎ TEL : 043-222-7171 (代表)

✉ e-mail : kurodam@faculty.chiba-u.jp

### 〈専門診療〉

千葉大学医学部附属病院 糖尿病・代謝・内分泌内科 横手 幸太郎 先生／石川 耕 先生



### 治療費用について

もし、診断の結果、家族性 LCAT 欠損症であることがわかり、**LCAT 遺伝子を組み込んだヒト脂肪細胞を用いた治療法**を千葉大病院で受けるため通院することになった場合、その治療費については、支援を受けることができますので、千葉大病院の担当の先生にご相談ください。