

医療ルネサンス

No.5961

多発性嚢胞腎

1/3

進行抑える新薬が登場



A子さんに血液検査の結果を伝える東原さん(右)＝杏林大病院で

「いよいよ私もか」40歳代半ば、育児も一段落したところだった。東京都の看護師A子さん(53)のおなか周りが急に太くなり、血圧が高くなった。人工透析を受けている父の顔が浮かんだ。

父の病気は多発性嚢胞腎。腎臓に水の入った袋(嚢胞)がたくさんできる。遺伝子の変異で起きる病気

このタイプだと、診断がつかない。ほとんどは30歳代までは症状が出ない。だが、その後、嚢胞は徐々に大きくなり、おなかや腰、背中が痛んだり、血尿が出たりする。約半数が70歳までに腎不全になり、人工透析や腎移植が必要になる。高血圧や

肝臓の嚢胞を合併することも多く、脳動脈瘤もできやすくなる。A子さんは、近所の内科診療所で定期的診察を受けていたが、腎臓の機能が低下し、2010年7月、杏林大病院(東京都三鷹市)泌尿器科に転院。腎臓は通常の7.5倍に膨れあがっていた。肝臓も嚢胞で大きくなり胃を圧迫、呼吸が苦しくなった。昨年、肝臓の嚢胞を切る手術を受けた。

今年3月、優性遺伝で起こる多発性嚢胞腎の進行を抑える世界初の治療薬「サムスカ」が日本で承認された。嚢胞を作ったり、増やしたりするホルモンの働きを抑える。承認前の治験で腎臓の容積の増加率は、この薬を服用しなかったグループは年5.5%だったが、服用したグループは年2.8%で、腎機能の低下も抑えられた。

ただ、重い肝機能障害を起すことがあり、飲み始めに必ず入院して経過を観察し、その後も毎月、血液検査で肝機能を調べなければならぬ。尿量を増やす作用があり、脱水症状も起こしやすい。

A子さんは、主治医で同大特任教授の東原英二さんから十分な説明を受け、5月から服薬を始めた。いつもペットボトルを携帯し、2〜3時間おきに水を飲む。生活に不自由はあっても、透析までの時間を1年でも延ばしたい」と希望をつなぐ。

多発性嚢胞腎の患者は全国で推計約3万人。国の難病対策の見直しで、来年1月から全国で医療費助成が受けられる。東原さんは、「医師は副作用に注意しながら慎重に処方しなければならぬし、患者さんも自己管理が必要。それでも、初の治療薬が登場した意義は大きいと思う」と話す。(このシリーズは全3回)

「病院の実力 2014総合編」が発売中。一般書店と読売新聞販売店で扱っています

くらし 家庭



● 鶏団子とゴボウの煮物 (278kcal・塩分2.5g/1人)

寒い日にぴったりの体が温まるメニューです。

【材料2人分】鶏ひき肉200g/ゴボウ1本(100g)/長ネギ1/2本/卵1/2個/ショウガ汁小さじ1杯

【作り方】①長ネギはみじん切りにする②ボウルに鶏ひき肉、長ネギ、卵、ショウガ汁、塩

小さじ1/2杯、コショウ少々を入れ、よく混ぜる。片栗粉大さじ1/2杯を加えて、さらによく混ぜる。6等分し、それぞれ丸める③鍋に湯を沸かし、②の鶏団子を入れる。浮き上がるまでゆで、ザルに上げて冷ます。湯は捨てる④ゴボウは皮をこそげ、長めの乱切りにする。水に放してアクを抜き、ザルに上げる⑤鍋に、だし1と1/2カップ、砂糖大さじ1杯、みりん同1杯弱、しょうゆ同1と1/2杯、ゴボウを入れて、火にかける。煮立ったら、鶏団子を加える。再び煮立ったら、中火から弱火で10分ほど煮る。

もの詩

へその緒

吉田 圭佑

ことわりの生(弘)

の進路指導志望高校生の体験をとめた。

◇「かわいい!デコ文字イラストレッシン」(mizutama、しまだ・ひろみ、たかはしなな共著、玄光社、1200円税

抜き) イラストレーターの3人が、かわいく、印象的な書き文字「デコ文字」の書き方を紹介。文字や数字を筆書き風に

したりイラストを添えたり。クリスマスカードや年賀状にメッセージを書く時の参考になりそうだ。

医療ルネサンス

No.5962

多発性嚢胞腎

2/3

子に告知 支援体制必要

多発性嚢胞腎は、まれに突然変異があるものの、多くは親から、原因となる遺伝子変異を受け継いで発症する。子どもに、この病気について告知するか、しないかは、患者にとって大きな問題だ。22歳、18歳の2人の娘を持つ主婦(52)も悩んできた。

多発性嚢胞腎が遺伝性の病気と知ったのは、2007年、大病院に転院してからだ。娘たちは、それぞれ2分の1の確率で、原因の遺伝子変異を持っているという。2人とも持っているかもしれないし、1人だけかもしれない。2人とも持っていないこともある。

遺伝していれば、20歳代前半までには超音波検査で腎臓の嚢胞が確認できる。今後、検査を受けるかどうかは本人次第でも、この体

質を受け継ぐ可能性を知らなければ、検査を受けようと考えることはないだろう。

「娘が成人したら話そうと決めていたのに、まだ言えない。遺伝の専門家の支援がほしい」と話す。

慈恵医大第三病院(東京都柏江市)腎臓・高血圧内科診療部長の花岡一成さんは、米国で多発性嚢胞腎の研究に携わった。01年に帰国後、同大病院や関連病院

に専門外来を設けた。この病気の患者を診るには、遺伝の知識も必要と痛感し、臨床遺伝専門医の資格も取得した。遺伝に関する深刻な相談を受けたら、別に時間をとり説明する。

花岡さんは、「通常の診療で、個別の複雑な悩みに応じるのは難しい。遺伝の専門家の協力を得て診療する体制を整えるのが課題だ」と話す。



日本の患者会メンバーと告知について話し合うテス・ハリスさん(右)(東京都文京区内で)

この病気にはいくつかの

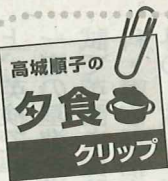
患者会があるが、相談は患者会にも寄せられる。多発性嚢胞腎財団日本支部の代表(54)は、「患者の子どもから、自分に遺伝しているのか心配でも、親に尋ねたら傷つけてしまう、とためらう声も届きます」と話す。

「PKD(多発性嚢胞腎)の会」の会長(63)も、「結婚や妊娠といった人生の節目も遺伝の問題が関わってくる。新薬が出て、周囲に病気をどう理解してもらうか、という問題はなくならない」と指摘する。

今年8月、欧州を中心に病気の啓発や患者・家族の支援に取り組む国際団体代表の英国人女性テス・ハリスさんが来日、両団体と交流した。ハリスさんは、「告知のあり方は、遺伝や病気をどう受け止めるか、その後の人生を前向きに歩めるかどうか、など、相手に大きな影響を及ぼす。日本の患者会とも協力して、告知を支援する絵本や漫画などの作成を目指したい」と話している。

記事コピーサービス(有料)の申し込みは読者センター(☎03・3246・2323)へ

くらし 家庭



- コールスローサラダ (441kcal・塩分3.6g/全量)

爽やかな酸味と野菜のシャキシャキ感が楽しめる定番サラダ。冷蔵庫で4~5日保存できるので、常備菜にも。
 【材料=作りやすい分量】キャベツ1/4個(300g)/タマネギ1/4個/ニンジン40g
 【作り方】①キャベツは3~4mm幅に切る。タマネギは薄切りにする。ニンジンはせん切り

にする②ボウルに①を入れ、塩小さじ1/2杯をふって混ぜ、軽くもむ。10~15分置き、しんなりしたら水気を切る③別のボウルに酢大さじ1と1/2杯、砂糖同1/2杯、サラダ油同2と1/2杯、塩小さじ1/2杯を入れて、よく混ぜる④③のボウルに、②の野菜を入れて混ぜ合わせる。
 一緒にナメタケのスパゲティ(材料は2人分)を。スパゲティ140gは袋の表示通りにゆでる。ボウルに卵2個を溶きほぐし、ナメタケ大さじ4杯、しょうゆ少々を混ぜ、ゆで上がったスパゲティをよくからめる。

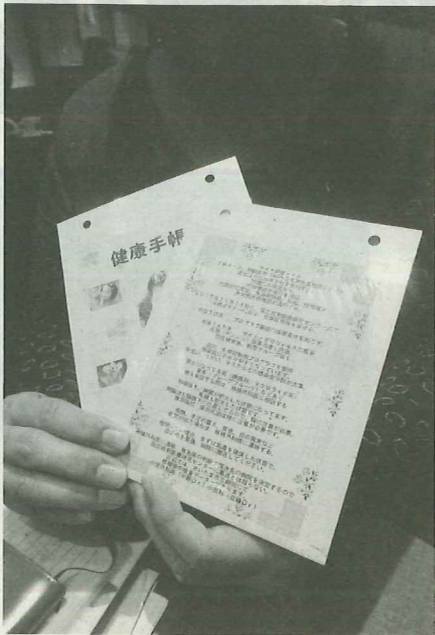
「劣性遺伝」型遅れた対策

さいたま市のB子さん(44)の長女(13)が多発性嚢胞腎と診断されたのは、生後3か月の時だった。健診でおなかのふくらみを指摘された。両脇の腎臓が肥大していた。

多発性嚢胞腎のなかでも「劣性遺伝」するタイプだった。父親と母親の両方に遺伝子の変異があり、子どもにも両方が受け継がれた場合にかかる。症状の重さには個人差があるが、子ども

のうちから症状が出ることも多い。重症だと、肺が未熟なまま生まれ、1か月以内に亡くなる。肺に問題がなくても、高血圧で心臓に負担がかかったり、腎臓や肝臓に支障が出たりする。

長女も血圧を下げる薬などを飲みながら、地元の小児科の入院の小児科に通った。「いずれ、肝臓の移植が必要になる」と説明を受けた。肝臓の組織が硬くなり、肝



緊急の連絡先や病状の経過を示したカードを示すB子さん。長女に携帯させているという(さいたま市内で)

機能が落ちていたからだ。2010年、Bさん

の肝臓の一部を長女に移植する手術が行われた。肝機能は回復したが、移植後は拒絶反応を防ぐ免疫抑制剤など10種類の薬を飲む。腎臓の機能も徐々に低下し、人工透析か腎移植を選ぶ時が来る、と覚悟する。

Bさんは11年、小児患者・家族の交流を期待し、患者会「小児PKD(多発性嚢胞腎)の会」を作った。ホームページには、親からの相談も寄せられる。目立つのは次の妊娠に関する切実な悩みだ。

劣性遺伝の多発性嚢胞腎では、父母は二対ある遺伝子のうち片方に変異があるが、病気にはならない。二つとも遺伝子変異のある病気がの子が生まれる確率は4分の1。受精卵を調べ、遺伝子変異のない受精卵を子宮に戻す着床前診断という

手段を使えば病気を回避できるが、重い遺伝病などに限り、1件ずつ厳しい審査がある。

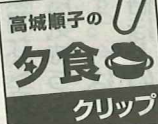
Bさん夫婦は、悩んだ末に、2人目をあきらめた。「今後、娘が再移植となる可能性もある。同じ病気の子どもが生まれても、あがる肝臓がない」と話す。今は、思春期を迎えた長女に、薬の飲み方や、毎日血圧を測るなど病気との向き合い方を教え、自立を促す。

劣性遺伝の多発性嚢胞腎は今のところ、病気の進行を抑える治療法はない。今春、別のタイプの多発性嚢胞腎には新薬が承認されたが、劣性遺伝は適応外だ。診断のための遺伝子検査も、国内では一般的には行われていない。和歌山県立医大小児科講師の中西浩一さんは、「治療薬の開発には、病気のメカニズムの解明が欠かせない。まずは、正しい診断ができる仕組みを作る必要がある」と話す。

(中島久美子)
(次は「きしむ家族」)

連載「医療ルネサンス」は、月曜日から金曜日の週5回の掲載です

くらし 家庭



● 魚のエスニック煮し
(314kcal・塩分2.1g/1人)

熱した油をネギにかけて、香ばしく仕上げます。

【材料2人分】ブリ2切れ/長ネギ½本/ショウガ½かけ/細ネギ2本/ナンプラー大さじ½杯/香菜適宜

【作り方】①ブリはキッチンペーパーで水気をふく②ショウガは薄切りにする。長ネギは5

cm長さに切り、芯を取り除き、細切りにする。細ネギは5cm長さに切る③耐熱皿に、長ネギの半量を敷き、ショウガをのせる。その上にブリを並べる。蒸気の上上がった蒸し器に入れて、強火で8~10分蒸す④ナンプラーと、砂糖大さじ½杯、しょうゆ同1杯を合わせる⑤③が蒸し上がったたら、蒸し汁を捨てる。残りの長ネギと、細ネギをのせる⑥小さめのフライパンでサラダ油大さじ1と½を熱し、⑤のネギにかける⑦⑥に、④の合わせ調味料をかける。あれば、香菜を添える。