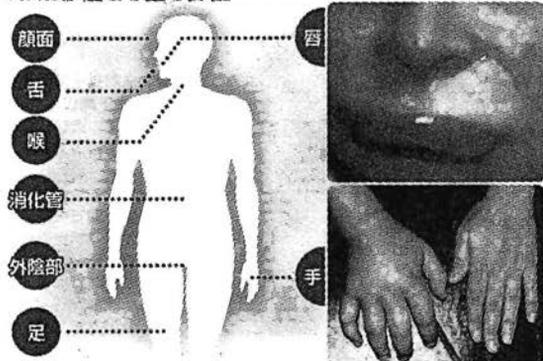


遺伝性血管性浮腫(HAE)

顔、喉、手足、消化管など体のあらゆる場所に突然むくみ(浮腫)や腫れが生じる遺伝性の病気。むくみは数日で自然に消えるが、呼吸困難を起こして死に至ることもある。「原発性免疫不全症候群」として難病に指定されており、医療費の一部が補助されている

HAEが起こる主な部位



(大沢勲さん提供)

症状のチェックポイント

- 急に手足や顔、唇、外陰部などがむくんだり、腫れたりする
- むくみや腫れを何度も繰り返す
- 症状が出始めたのは子どもの頃や思春期
- 原因不明のおなかの痛みを経験した
- 喉が急に腫れて息苦しくなった
- 急なむくみやおなかの痛みなどが出る前、だるさ、チクチク感、吐き気などの前兆を感じたことがある
- 家族に同じような症状を持つ人がいる

複数該当なら診断・治療が可能な医療機関へ
「HAE情報センター」のホームページ
(<http://www.hae-info.jp/>)から検索できる

急な腫れが出た際の主な治療 (HAEガイドライン改訂2014年版より)

発作時の治療	喉の腫れ・むくみ	顔などの腫れ・むくみ	手足などの腫れ・むくみ	腹痛などおなかの症状
トラネキサム酸	×	○	○	○
C1インヒビター補充療法※	○	○	△ (効果が無い場合もある)	○
ICUでの気管内挿管	○	×	×	×

※日本で使えるのは静脈注射の「ベリナート」(商品名)のみ

作成 デザイン部 橋本彩)

遺伝性血管性浮腫 (HAE)

全身に突然むくみ・腫れ

体のあちこちに突然むくみや腫れが起こり、最悪の場合は呼吸困難に陥る難病がある。遺伝子の異常が原因の「遺伝性血管性浮腫」(HAE)だ。むくみを抑える治療薬はあるが、病気が医療関係者にも知られておらず、診断がつかず、長年つらい症状に悩む人も少なくない。

(石塚人生)

山本さんは「自分の病気を知れば、対処できる薬もある。主治医とあらかじめ緊急時の対応を相談しておくことも大切」と話す。患者会「HAEジャパン」(ホームページ <http://haejapan.org/>)を結成し、この病気の啓発活動を行っている。

血液中には免疫の働きを助ける「補体」というたんぱく質がある。遺伝子の異常が原因で、一部の補体を制御するたんぱく質「C1インヒビター」の働きが悪くなると、血管が拡張して水分が皮膚の下などにしみ出やすくなり、体のあちこちにむくみが出る。これがHAEだ。「原発性免疫不全症候群」として難病に指定されており、医療費の一部が補助されている。

英国出身で大阪大学教授の山本ベアリーアンさん(56)は、12歳頃から度々起こる腹痛、顔や手足のむくみに悩まされていた。むくみは、3日で自然に収まるため、「病院に行っても意味がない」と思っていたと振り返る。

4年前、喉が腫れて呼吸困難になり、大阪府内の病院に緊急入院。たまたまそのころ、大阪府内の各救命救急センターで、HAEに詳しい医師による講習会が開かれていたおかげで、山本さんはようやくHAEと診断された。長男に遺伝していることも分かった。

難になり、大阪府内の病院に緊急入院。たまたまそのころ、大阪府内の各救命救急センターで、HAEに詳しい医師による講習会が開かれていたおかげで、山本さんはようやくHAEと診断された。長男に遺伝していることも分かった。

2010年、大阪府内の病院に緊急入院。たまたまそのころ、大阪府内の各救命救急センターで、HAEに詳しい医師による講習会が開かれていたおかげで、山本さんはようやくHAEと診断された。長男に遺伝していることも分かった。

患者は数万人に1人程度とされ、日本人の患者は2000人程度と少なく、医療関係者にもあまり知られていない。

埼玉草加病院(埼玉草加市)の院長、大沢勲さん(71)らが2008年末に全国の医師4490人に行ったアンケート調査では、HAEを知らない医師が55%を上り、診察した経験がある医師は19%しかいなかった。様々な部位に症状が出るため、この診療科の医師が担当するのが明確でないことも一因とみられる。

大沢さんは「原因不明のむくみを繰り返す場合、患者本人も医師も、HAEの可能性を疑うべきだ」と話す。

むくみを取るには、C1インヒビター補充療法が有効だ。日本では「ベリナートP」(製品名)という注射薬が唯一使われている。止血剤として使われるトラネキサム酸の飲み薬や点滴も、全身のむくみに有効な場合があるが、即効性はなく、喉の腫れによる呼吸困難には適していない。

海外では、むくみを抑える仕組みが異なる様々な薬が発売されている。むくみが起きた時に自分で皮膚に注射する薬もある。HAEジャパンは、自己注射薬や海外出張などの前の薬の予防投与が国内でも実現するように活動を続けていく。