

遺伝性血管性浮腫 (HAE) の診断と対応

まつ き しん ご¹⁾ もり た えい しん²⁾
松 木 真 吾¹⁾ 森 田 栄 伸²⁾
にし お ゆう じ³⁾
西 尾 祐 二³⁾

キーワード：遺伝性血管性浮腫 (HAE), C1 インヒビター (C1-INH), ベリナート®P

要 旨

一般臨床の現場において、クインケ浮腫として知られる血管性浮腫を診察する機会は比較的多い。血管性浮腫には、遺伝要因から発症する遺伝性血管性浮腫 (Hereditary Angioedema 以下 HAE) が多く含まれるが、極めて稀な疾患でありその認知度は高くない。HAE の原因は、補体系の調節因子である C1 エステラーゼインヒビター (C1 esterase inhibitor 以下 C1-INH) の先天性な欠損もしくは機能低下で、それに起因する補体系の異常な活性化により血管性浮腫を引き起こす。HAE の症状は皮膚の軽度な浮腫から咽頭浮腫による窒息や腸管浮腫による激しい腹痛まで程度の差が大きく、重症発作時の速やかかつ適切な対応のために、早期の診断が望まれる。HAE は一般臨床医も遭遇する可能性があり、本稿ではこの疾患の診断と対応の要点を解説する。

はじめに

血管性浮腫は、皮膚を中心に発作性の浮腫を生じる病態の総称であり、19世紀後半にドイツ人医師クインケが最初に報告したことから、クインケ浮腫として広く知られている。その中に遺伝要因で発症する遺伝性血管性浮腫 (Hereditary Angioedema 以下 HAE) が含まれる。本疾患の原因は C1 エステラーゼインヒビター (C1 es-

terase inhibitor 以下 C1-INH) 遺伝子異常による C1-INH タンパクの減少・機能異常であり、10歳代で発症することが多い。遺伝様式は常染色体優性遺伝である。通常 C1-INH はインターフェロン γ やインターロイキン6などの炎症性サイトカインによって主として肝実質細胞より産生誘導される。HAE の病態は C1-INH タンパクの減少・機能異常に伴い、C1-INH が抑制すべき補体系の因子 C1r, C1s, 凝固系因子 (XIa, XIIa, XIIIf), キニン系 (kallikrein) を抑制できずブラジキニン産生が亢進し血管透過性が亢進することによって浮腫が生じると考えられている。疫学的に海外では1万人から15万人に1人の有病率とされてい

Shingo MATSUKI et al.

1) 大田市立病院皮膚科 2) 島根大学医学部皮膚科

3) 大田市立病院麻酔科

連絡先：〒694-0063 大田市大田町吉永1428-3

大田市立病院皮膚科