

繰り返す腹痛に 悩んでいる方へ

診断までに15年かかることもあると
いわれている病気があります

監修 足立 智英 先生

東京都済生会中央病院 脳神経内科/総合診療内科
芝浦スリーワンクリニック・ポルフィリン症外来

急性肝性ポルフィリン症(AHP)は、10万人に1人とされるとても稀な病気です。

主な症状は、繰り返し起こる強い腹痛ですが、内視鏡、腹部CTや腹部エコーなどの画像検査、血液検査では異常がみられません。

そのため、この病気を診断するのは非常に難しく、診断されるまでに15年かかることもあるといわれています。

それでも、きちんと診断されれば、腹痛を引き起こす誘因(飲酒や特定の薬剤など)を避けたり、症状を改善する治療をはじめることができます。



急性肝性ポルフィリン症(AHP)ってどんな病気？

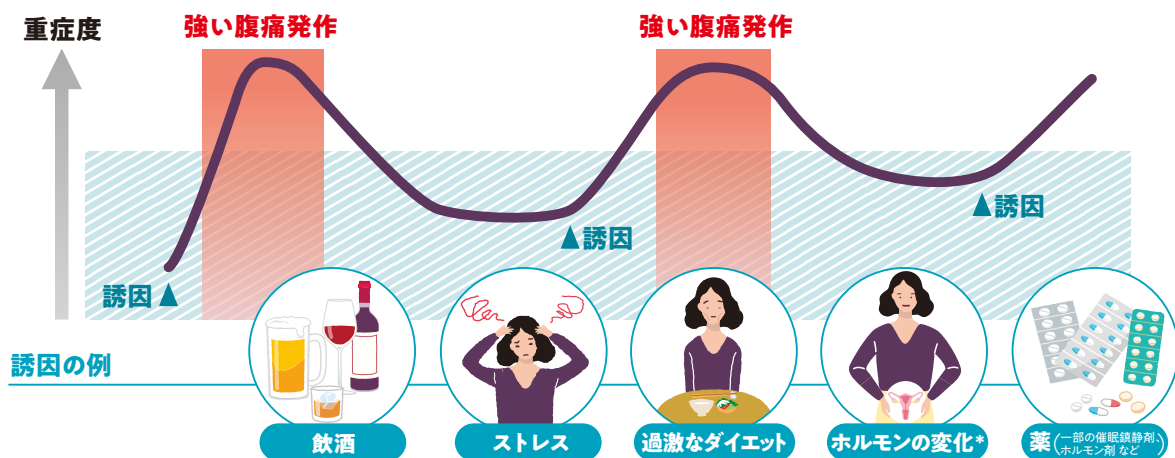
- 急性肝性ポルフィリン症は、数日続く腹痛発作が繰り返し起こる病気です。
- 強い腹痛に加えて、背中や足の痛み、しびれや脱力感などが起こります。
- 強い症状が現れているときには、尿の色が赤褐色になることがあります。

急性肝性ポルフィリン症の強い発作時の症状



どんなときに症状が起こりやすい？

急性肝性ポルフィリン症では、何らかの誘因で起こる強い腹痛発作と、症状のおさまる慢性期を繰り返します。強い腹痛発作は数日間続きます。



*女性の場合は、プロゲステロン（黄体ホルモン）により症状が悪化するため、生理前に強い腹痛があらわれやすいことが知られています。



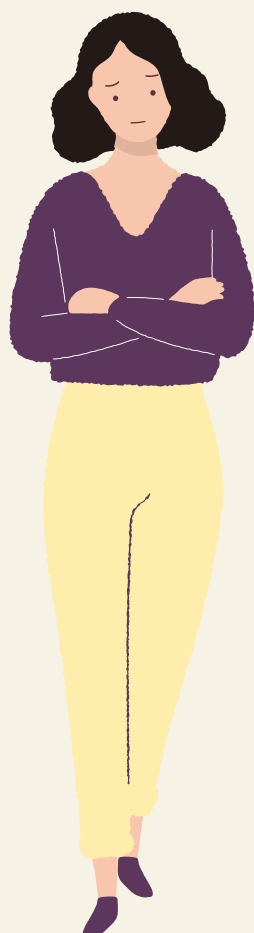
急性肝性ポルフィリン症について詳しく知りたい方はこちらをご覧ください。

AHP-info <https://ahp-info.jp/>

病気や診断方法についての詳しい情報をご確認頂けます。

どのような症状がありますか？

あなたが思い当たる症状に ☐ をつけてください



☐ 不安感、混乱

☐ 不眠

☐ 胸の痛み

☐ 背中 of 痛み

☐ 腹痛

☐ 便秘

☐ 下痢

☐ 吐き気/嘔吐

☐ 手足の痛み

☐ 脱力感

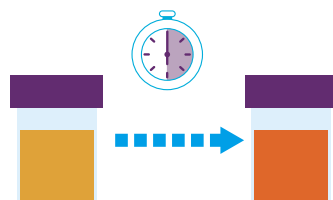
強い腹痛のときの 尿の色は？

この病気では、強い腹痛発作の際に尿の色が赤褐色を呈することがあります。尿を採って1~2時間放置すると、色の変化がわかりやすくなります。

☐ 赤褐色のときがある

☐ 赤褐色ではない

☐ わからない



女性の方へ 腹痛などの症状は生理前に悪化しますか？

☐ はい

☐ いいえ

☐ わからない

上記の項目はいずれも、急性肝性ポルフィリン症で起こりうる症状です
(すべての症状が起こるわけではありません)

この病気の検査を受けてみようと思われた方へ

急性肝性ポルフィリン症の診断には尿検査(アミノレブリン酸、ポルフォビリノーゲン)が有用です。

受診の際には、このページを切り離して主治医の先生にお渡しください。

主治医の先生へ

この患者さんは、「急性肝性ポルフィリン症」の症状を自覚しており、精査が必要と考えられます。
急性肝性ポルフィリン症は、腹痛を主症状とし、強い発作時には、激しい腹痛に加え、下肢や背部に広がる強い痛み、脱力、麻痺などの末梢神経症状、低ナトリウム血症、痙攣発作などが起こります。
一般的な画像検査や血液検査では異常は認められず、診断には下記の検査が有用です。

急性肝性ポルフィリン症の尿検査(保険適用)

尿検査は可能な限り、症状の強いとき(発作発現時)の尿で実施してください。



δ-アミノレブリン酸(ALA)

実施料 109点

ポルフォビリノーゲン(PBG)

実施料 191点

尿中クレアチニン(クレアチニン補正のため)

- BML社ではALA及びPBGを、SRL社、LSI社ではALAのみを受託しています。
- 検査結果は測定値のみの記載となります。測定値をクレアチン補正のうえ、基準値を参考に診断結果をご判断ください。

AHPの診断基準、尿検査の基準値は下記をご参照ください。



<https://porphyria.jp/>

難病情報センター



診断・治療指針(医療従事者向け)
ポルフィリン症(指定難病 254)

<https://www.nanbyou.or.jp/entry/5546>