この冊子でご説明している内容は、
インターネット経由で動画でもご視聴いただけます。

動画のご視聴はこちらから

医療機関名

Alnylam Japan株式会社

© 2024 Alnylam Japan K.K. All rights reserved. TTR-JPN-00023-052024

2024年5月作成

トランスサイレチン型 家族性アミロイド ポリニューロパチーの患者さまへ

～病気を知る・伝える～

監修

関島 良樹 先生 信州大学医学部 脳神経内科、リウマチ・膠原病内科 教授

植田 光晴 先生 熊本大学大学院生命科学研究部 脳神経内科学 教授

柊中 智恵子 先生 熊本大学大学院生命科学研究部 環境社会医学部門看護学分野 准教授
認定遺伝カウンセラー®・日本難病看護学会認定 難病看護師

Alnylam® PHARMACEUTICALS

はじめに

トランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチー*は、
近年複数の治療薬が登場したことにより、進行を抑えられるようになりました。
しかし、適切な治療を受けなければ徐々に症状が進み、
歩けなくなったり寝たきりになったりする可能性があります。
また、この病気は遺伝性であるため、
あなたと血縁関係にあるご家族にも発症する可能性があります。
この病気を発症したら、なるべく早めに治療を開始することが重要です。

この冊子は二部構成になっています。
前半は病気の説明、後半はあなたからご家族に病気について
伝えることをサポートする内容です**。

あなたは今、ご自身の体調のことだけでなく、
もしかしたらご家族が同じ病気になるかもしれないと心配され、
できれば早めに検査を受けてほしいと思われているのではないでしょうか。
この冊子では、あなたがこの病気について知り、誰に何を伝えるか、
どう伝えるかを整理できるようになっています。
伝え方のポイントも掲載していますので、ぜひ参考にしてみてください。

柊中 智恵子 先生
熊本大学大学院生命科学研究部
環境社会医学部門看護学分野 准教授
認定遺伝カウンセラー®・
日本難病看護学会認定 難病看護師

* 遺伝性ATTRアミロイドーシスやATTRvアミロイドーシスとも呼ばれています。
** 病気の情報のみをまとめた別冊子もございます。ご家族に病気のことを伝えるときにご利用ください。

目次

病気について知る

トランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチーとは ―― 4
治療と日常生活を送るときの注意について ―― 8
どうして・誰がトランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチーになるのか ―― 10
検査について ―― 12
遺伝カウンセリングについて ―― 14

“病気を伝える”を考える ―― 16

自分のつながりを整理する ―― 17
何を伝えるか考える ―― 18
誰に、どのように伝えるか考える ―― 20

それでは、トランスサイレチン型
家族性アミロイドポリニューロパチーについて、
知ることからはじめていきましょう。

植田 光晴 先生
熊本大学大学院生命科学研究部
脳神経内科学 教授

関島 良樹 先生
信州大学医学部 脳神経内科、
リウマチ・膠原病内科 教授

トランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチーとは

どのような病気なのでしょうか？

手足のしびれや下痢・便秘などの症状があらわれ、進行するとさまざまな症状が出てくる可能性のある病気です。

この病気になると、手足のしびれ、下痢や便秘、視力の低下などの症状がよくみられます。
また、感覚が鈍くなる、立ちくらみ、歩きにくさ、息切れといった症状もあらわれることがあります。
適切な治療を受けずに症状が進行すると、歩けなくなったり、寝たきりになったりしてしまいます。
患者さんによって差はありますが、未治療の場合の平均生存期間は発症から7～10年程度といわれています。
治療薬は病気の早期に特に効果がありますので、できるだけ早い段階から適切な治療をはじめることが大切です。

これらの症状は、ほかの病気や加齢に伴ってあらわれる症状と似ていることがあり、見逃されてしまう可能性があります。

これらの症状があることによって普段行っている動作がしにくくなることがあります。

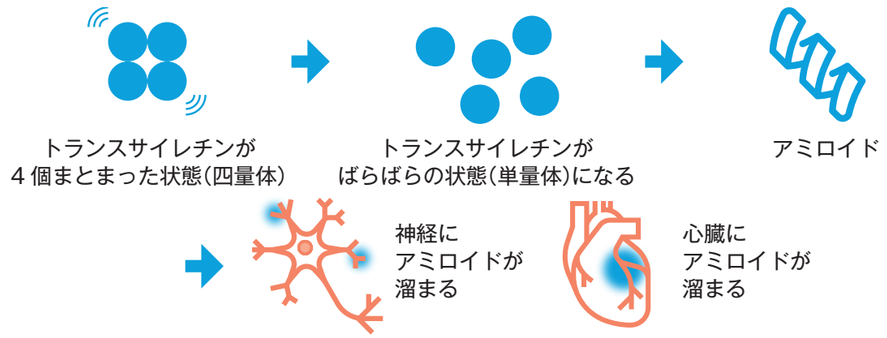
たとえば、手足がしびれたり感覚が鈍くなったりすると、ボタンを留める、箸を持つ、といった日常動作がしにくくなることがあります。

“トランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチー”とは

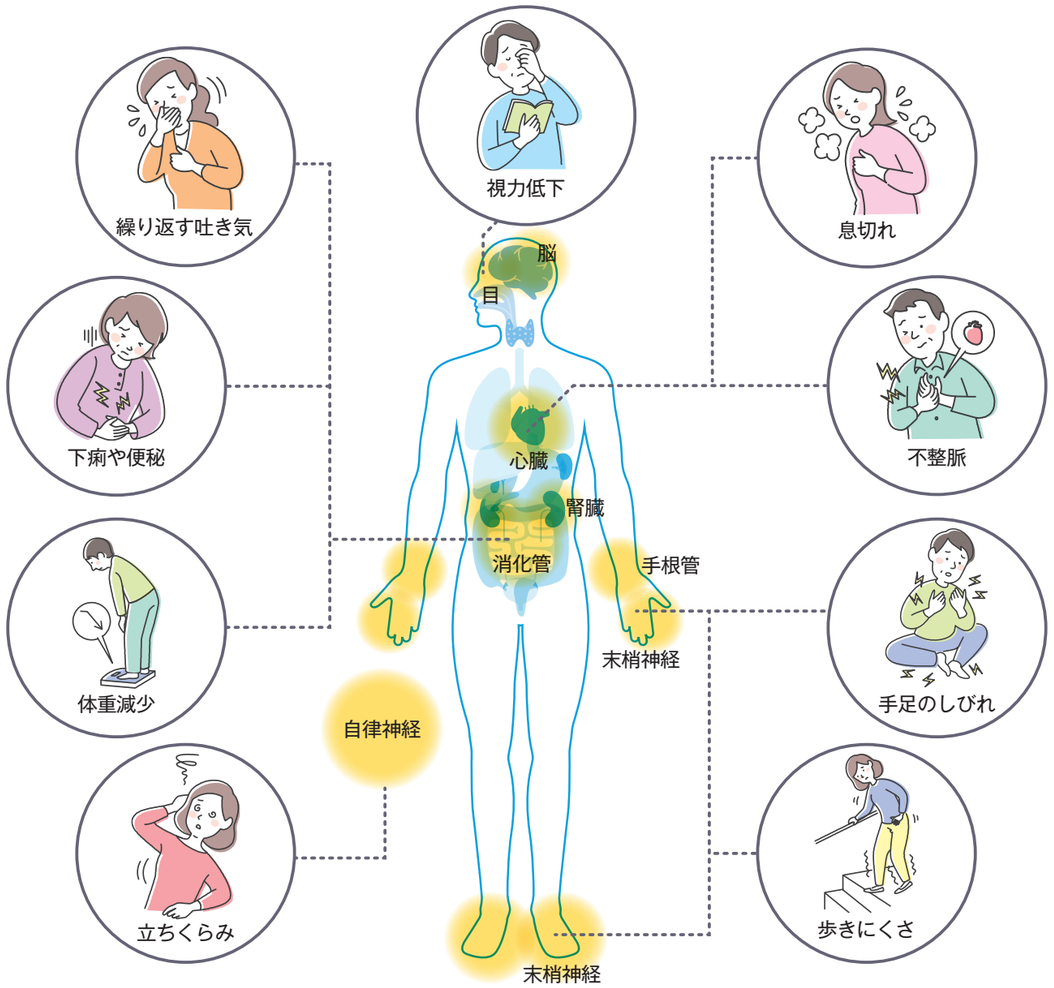
この病気の原因はなんでしょうか？

**この病気はアミロイドという物質が
臓器や神経に溜まってしまうために起こります。
その結果、臓器や神経は正常なはたらきができなくなり、
さまざまな症状があらわれます。**

トランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチーで臓器や神経に溜まるアミロイドは、トランスサイレチンという肝臓で作られるたんぱく質が変化したものです。
トランスサイレチンは通常４個まとまった状態（四量体）でいますが、この病気では遺伝子に変異が生じてばらばらの状態（単量体）になりやすくなります。
トランスサイレチンがばらばらの状態（単量体）になると、それらが集まってアミロイドという物質に変化し、これが体に溜まっていきます。



このようにアミロイドが体に溜まると、さまざまな症状が出てしまいます。



病名“トランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチー”の意味

この病気の名前は、原因となるたんぱく質の種類やどんな症状が出るかを表しています。

近年は、アミロイドによる病気を意味する“アミロイドーシス”を用いて「遺伝性ATTRアミロイドーシス」や、変異を意味する“variant”の“v”を用いて「ATTRvアミロイドーシス」と呼ばれたりもします。

トランスサイレチン型
病気の原因になるたんぱく質

家族性
遺伝する病気であること

アミロイド
ばらばらになった
トランスサイレチン（単量体）が
変化した物質（病気の原因）

ポリニューロパチー
神経の障害による
病気であること

治療と日常生活を送るときの注 意について

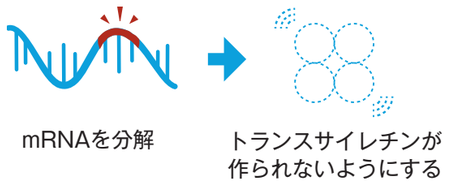
どんな治療があるのでしょうか？

この病気の治療薬は２種類あります。

siRNA製剤とTTR四量体安定化剤の２種類です。
以前は肝移植が行われていましたが、最近は実施されなくなっています。
どの治療法を選択するかは、患者さんと医師で相談しながら決めていきます。
ここでは治療薬であるsiRNA製剤、TTR四量体安定化剤について説明します。

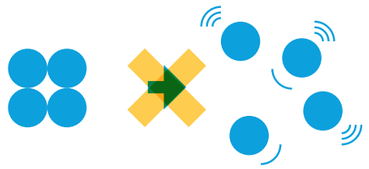
siRNA製剤（静脈内投与、皮下投与）：
トランスサイレチンが作られるのを抑える

肝臓でトランスサイレチンが作られるために必要なmRNAを分解する薬です。トランスサイレチンが作られるのを抑えてその量を減らします。



TTR四量体安定化剤（経口投与）：
トランスサイレチンがばらばらになるのを抑える

4個まとまったトランスサイレチン（四量体）を安定化させる薬です。トランスサイレチンがばらばらの状態（単量体）になるのを抑えます。



※両製剤とも、目や脳の症状に対する効果は確認されていません。

普段の生活を少しでも快適にするための工夫

1.手足がしびれる、動かしにくい

- 少しの段差でもつまずいて転びやすいので、家の中の段差のあるところを把握しておく
- 転びやすい履物は避ける

2.めまいや立ちくらみを起こしやすい

- 急に起き上がらない・立ち上がらない
- めまいやふらつきを感じたときは、いったん座ってからゆっくり立ち上がる
- お風呂は長時間つからず、浴槽から出るときは手すりにつかまる

3.温度や痛みを感じにくい

- 温風ヒーターやこたつの電熱線に足や手を近づけすぎない
- 湯たんぽなど局所を温めるものは使用せず、電気毛布を使用する
- 手足に傷ややけどの痕がないか、目で直接見てチェックする
- はさみや包丁を使うときは、手元をよく見てケガをしないように注意する

4.食欲がない

- ゼリー状の高カロリー栄養補助食品を利用して栄養を補う
- 一度にたくさん食べられないときは、１日５～６回に分けて食べる

5.唾液が出にくい

- 飲み込みにくいときは、スープやお味噌汁と一緒に食べる
- ガムを噛んで、唾液を出やすくする
- 歯磨きやうがいなどで、口の中を清潔にする

6.下痢や便秘が気になる

［下痢のとき］
- 食事の１回量を減らし、回数を増やす
- 脱水を避けるため、水分を多く摂るように心がける
- 脂質を多く含む食品や乳製品を食べすぎないように気をつける

［便秘のとき］
- 食物繊維や水分を多く摂るように心がける

7.目が見えにくい

- 眼科は継続して受診し、点眼薬は忘れずさすようにする

“どうして・誰がトランスサイレチン型家族 性アミロイドポリニューロパチーになるのか”

どうして
この病気になってしまうのですか？

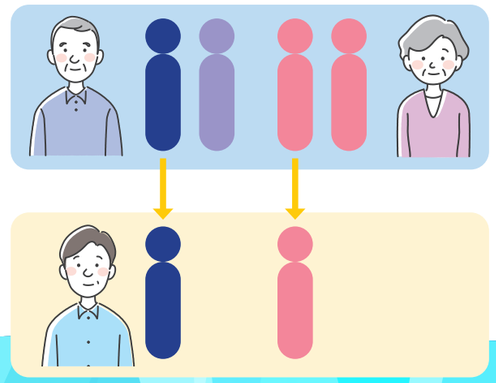
この病気は、親から子へと病気の原因となる “遺伝子” を受け継ぐことによって起こります。

遺伝子とは、血液型、見た目、特定の病気へのなりやすさといった体の特徴を決める情報のことです。
また、これらの情報が親から子へと受け継がれていくことを遺伝といいます。
遺伝子は１人２本ずつ持っており、子にはそのうち１本が受け継がれます（もう１本はもう１人の親から受け継がれます）。両親のどちらかがこの病気の原因となる遺伝子を持っている場合、子には２分の１の確率で受け継がれます。
※遺伝子を受け継いでも、発症しない場合もあります。

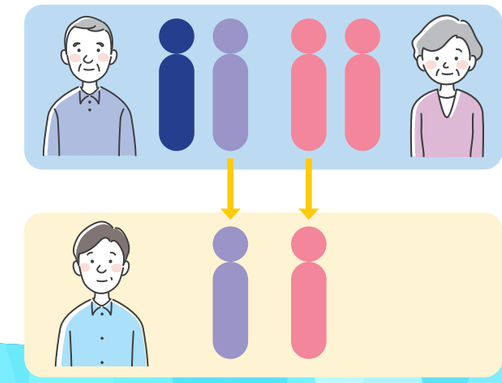
●父親が病気の遺伝子を持っている場合

※遺伝子２本のうち１本は母親から受け継ぎます。

病気の原因となる遺伝子を受け継ぐ
→病気になる可能性がある



病気の原因となる遺伝子を受け継がない
→病気になる可能性がない



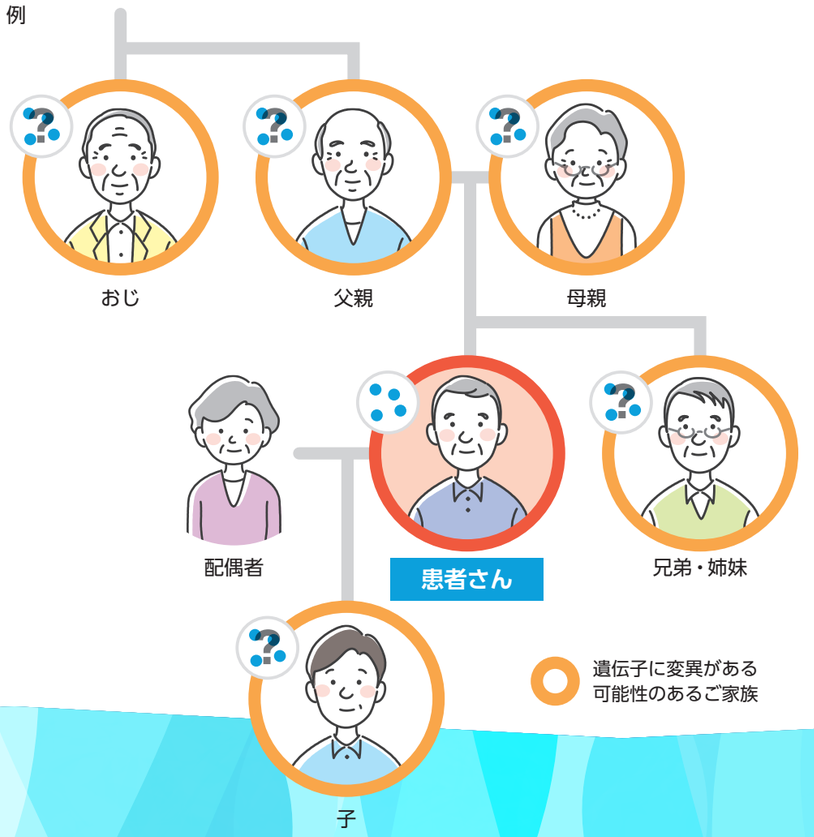
病気の原因となる父親の遺伝子　病気の原因とならない父親の遺伝子　病気の原因とならない母親の遺伝子

誰に遺伝する可能性がありますか？

自分が病気の場合、自分と血縁関係のあるすべての方にこの病気の遺伝子が受け継がれる可能性があります。

この病気は、親から子、子から孫へ伝わっていく（遺伝する）ことがあります。
そのため、自分の親、子、孫、おじ、おば、いとこなど、自分と血縁のある方は病気になる可能性があります。

例

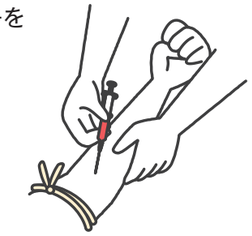


“検査について”

この病気の原因となる遺伝子を受け継いでいるかどうかは調べることができるのですか？

はい、遺伝子検査（血液検査）をすることでわかります。

この病気に疑わしい症状がある方は遺伝子検査をすることで診断と治療につなげることができます。
発症していない（症状や検査所見が無い）場合でも病気の原因となる遺伝子を受け継いでいるかどうかを調べることができます（13ページ参照）。



● 遺伝子検査の流れ

まず医師の診察を受けます。
検査を受けるメリットや留意点を確認し、検査を受けるかどうかを決めます。陽性だった場合のこともよく考える必要があります。遺伝カウンセリングを受けるかも検討します。

あらためて検査を受ける際のメリットや留意点などを詳しく確認します。検査を受ける場合は、採血を受けます。

検査結果をもとに、再度医師の診察を受けます。
この病気の原因となる遺伝子を受け継いでいることがわかった場合は、治療や定期的な通院のことなど、今後どのようにしていくのか相談します。

発症前の遺伝子検査について

この病気に疑わしい症状が無い場合でも、病気の原因となる遺伝子を受け継いでいるかを調べることができます。
これを発症前診断といいます。

発症前診断のメリット

- 病気の原因となる遺伝子を受け継いでいるかどうかはっきりするため、不明瞭な状況からくる不安やストレスを解消できます。
- 受け継いでいた場合、将来的に病気を発症する可能性を認識したうえで、定期的な受診が行えます。
  そのため、身体の状態を把握し適切なタイミングでの治療が可能となり、病気の進行を遅らせたり止めたりすることができます。
- 受け継いでいないとわかった場合は、ご自身だけでなく、お子さんやお孫さんが発症する可能性もなくなるため心配事が減ります。

発症前診断の留意点

- 遺伝子を受け継いでいることがわかった場合、病気を発症するかもしれない、という将来に対する心配事が生まれます。
  また、検査結果を血縁者に対して、どのように伝えるかを考える必要があります。

遺伝カウンセリングについて

遺伝カウンセリングで どのようなことを相談できますか？

遺伝や病気についての悩みを相談できます。

遺伝の専門知識を持つ遺伝カウンセラーが、患者さんやご家族の持つ不安や悩みを聞き、向き合い、より良い選択ができるようにサポートしてくれます。おひとりでも、ご家族・ご親族と一緒にでも、受けることができます。
遺伝カウンセリングは個室で行われ、秘密は厳守されます。安心してご相談ください。

遺伝カウンセリングの流れを 教えてください。

予約→プレ遺伝カウンセリング→遺伝カウンセリング となることが多いです。

1. 予約

遺伝カウンセリングを行っている施設に直接ご連絡いただくか、医師に遺伝カウンセリングのご希望を伝えてください。

2. プレ遺伝カウンセリング

プレ遺伝カウンセリングでは、病歴や家系を伺うとともに、専門スタッフが遺伝や病気についてわかりやすく説明しますので、疑問や不安に思っていることをお話しください。

3. 遺伝カウンセリング

専門スタッフがプレ遺伝カウンセリングの内容をもとに、相談者に情報や治療法の選択肢を提示します。わからないことや不安なことは、遠慮なくおたずねください。発症前診断のメリットや留意点などについてもお話しします。

遺伝カウンセリングはいつでも受けることができます。
不安があるときや相談したいときは、検討してみてください。

遺伝カウンセリングを開設している病院を知りたい方へ

遺伝カウンセリングは全国の大学病院などに「遺伝診療科」、「遺伝外来」、「遺伝相談室」、「遺伝診療部」などの名前で開設されています。詳しくは、医師におたずねください。

また、全国遺伝子医療部門連絡会議のホームページから、遺伝子検査や遺伝カウンセリングを受けられる医療機関を探すことができます。
登録機関遺伝子医療体制検索・提供システムのご案内
http://www.idenshiiryoubumon.org/search/index.html

“病気を伝える”を考える

まだ、ご家族に病気のことを伝えていない方へ

トランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチーは
遺伝性のため、あなただけでなく、ご家族（血縁者）にも
発症する可能性がある病気です。
そのため、病気について伝え、早めの検査や治療に
つなげることが重要だといわれています。
ここからは、病気について伝えるために、
ご家族の誰に伝えればよいか、何をどのように伝えるか、
整理できるようになっています。
ぜひ、参考にしてみてください。

これからの流れ

自分のつながりを整理する：家系図シートを記入してみましょう――17
何を伝えるか考える：伝えるポイントを参考にしてみましょう――18
誰に、どのように伝えるか考える：実際に伝える内容を書いて整理してみましょう――20

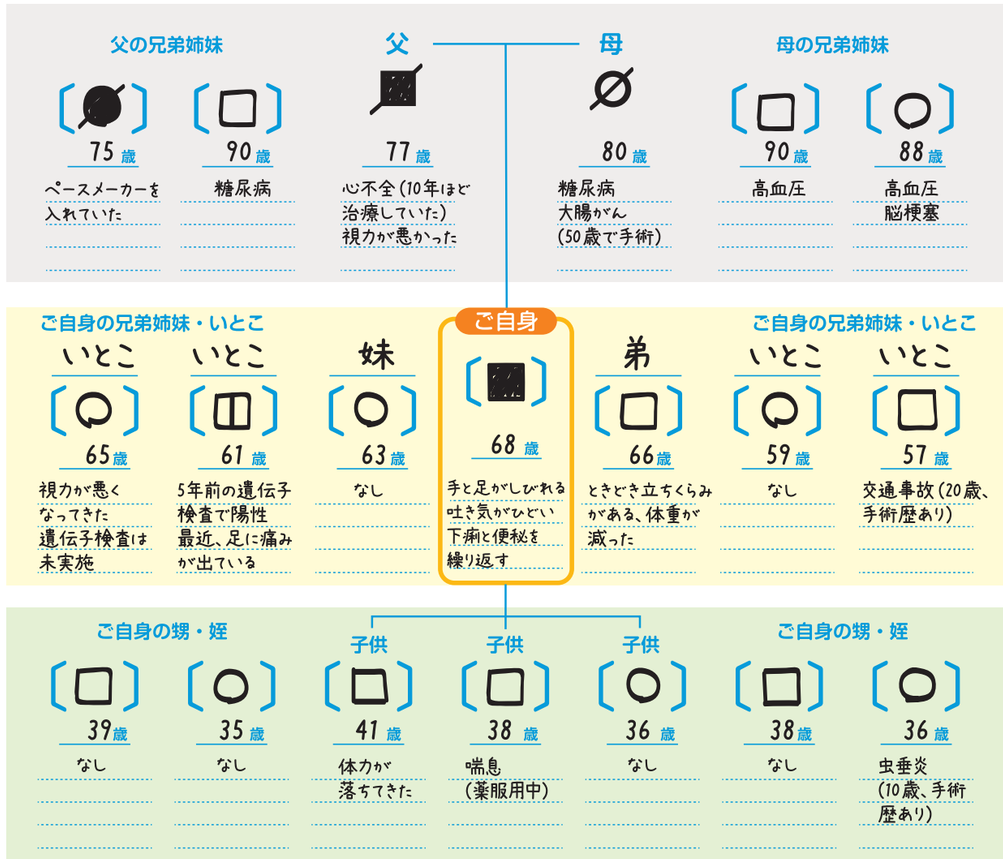
“まずは誰に伝えるか、整理して考えてみましょう”

はじめに家系図を使って、ご家族のお名前、年齢などを整理してみましょう。
その方と自分の関係、何か体調不良があるかなども整理すると、
誰に伝えたらよいかわかりやすくなります。

**家系図シートというツールもございます。
ぜひご活用ください。**

インターネットからダウンロードすることもできます。

●家系図の見本



“何を伝えればいい？”

ここでは、病気についてご家族に伝えるポイントを紹介します。
伝えるポイントは、『病気の特徴と治療薬があること』、『遺伝性であること』、『早期受診が大切なこと』の３つです。

はじめに、病気の特徴と治療薬があることを説明しましょう

- トランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチーという病気と診断された ▶ P.4
- 手足がしびれる、歩きにくくなる、下痢や便秘になるといった症状が出る ▶ P.4
- 進行性の病気であり、適切な治療を受けないと歩けなくなったり、寝たきりになったりする可能性もある ▶ P.4
- 有効な治療薬が出ており、早く治療することで進行を遅らせたり止めたりすることができる ▶ P.8

次に、この病気は遺伝性であり、ご家族にも関係があることを伝えましょう

- この病気は、遺伝性である ▶ P.10,11
- 親から病気の遺伝子を受け継いでいたら、発症するかもしれない ▶ P.10,11
- 病気の遺伝子を受け継ぐ可能性は２分の１である ▶ P.10,11
- 病気の遺伝子を受け継いでいても、必ず病気が発症するとは限らない ▶ P.10,11

イラストを参考に病気の症状を説明し、心当たりがないかご家族に聞いてみましょう

- この病気は、全身にいろいろな症状が出るし、個人差がある
- これらの症状に心当たりがあるか確認してほしい
- もしこれらの症状がなくても、気になる症状があれば「関係ない」と思わず、医師に相談してほしい

＊ご家族から聞き取ったことは別ツールの家系図シート（P.17参照）に記載しましょう

ご家族の誰かに症状がある場合

症状がある場合は、病院で検査し、遺伝子検査を早めに受けるようすすめましょう

- この病気に関係している症状かもしれないので、病院できちんと検査してもらったほうがいい
- 採血で病気の遺伝子を持っているかどうかを調べることができる
- 早めに病気の遺伝子を持っていることがわかって、症状の原因がこの病気だと確定したら、早期に治療を受けることができる。だから早めに病院を受診して、いろいろな検査を受けたほうがいい。遺伝子検査も選択肢の１つになる

ご家族に症状がない場合

症状がない場合でも、ご家族が病気についてもし気になったら病院を受診してみることを伝えましょう

- 今後も症状が出るか注意してほしい
- もし発症していても、自分で気がつかないこともあるので、病院に行ってきちんと検査してもらうことが重要である
- 症状がない場合でも、採血で病気の遺伝子を持っているかどうかを調べること（遺伝子検査）ができる
- 遺伝子検査を受けるかどうか、また受ける場合はその時期について、医師や遺伝カウンセラーと十分に相談することができる
- （家族が離れて暮らしている場合は）各地域に遺伝カウンセリングを受けることができる医療機関※があるので相談してみてほしい

（※P.14下部「遺伝カウンセリングを開設している病院を知りたい方へ」をご参考ください。また、わからないことがある場合は、医師にご相談ください）

最後に、症状があってもなくても病院に行ってほしいことをもう一度伝えましょう

- トランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチーは進行していく病気である
- 有効な治療薬があるので早く受診することが大切
- 病院に行くのであれば、脳神経内科または循環器内科の受診を検討してほしい
- 受診するときは、親族がトランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチーと診断されたことを伝えてほしい

“伝えるMEMO”

どのように伝えるかまとめたり、
誰にいつ話したか記録を残したりするためにご利用ください。

わからないことがあれば、こちらで相談することもできます。

●病院：医師、看護師、遺伝カウンセラー　●難病相談支援センター

● 伝える人　　さん

● 話す内容

● いつ伝えたか　　年　　月　　日

＊誰にいつ話したか記録を残しておきましょう

● 伝える人　　さん

● 話す内容

● いつ伝えたか　　年　　月　　日

＊誰にいつ話したか記録を残しておきましょう

● 伝える人　　さん

● 話す内容

● いつ伝えたか　　年　　月　　日

＊誰にいつ話したか記録を残しておきましょう

● 伝える人　　さん

● 話す内容

● いつ伝えたか　　年　　月　　日

＊誰にいつ話したか記録を残しておきましょう

● 伝える人　　さん

● 話す内容

● いつ伝えたか　　年　　月　　日

＊誰にいつ話したか記録を残しておきましょう

● 伝える人　　さん

● 話す内容

● いつ伝えたか　　年　　月　　日

＊誰にいつ話したか記録を残しておきましょう

別冊子のご紹介

この冊子の前半で病気の説明をしているページ（P4～15）をまとめた
別冊子もございます。ぜひご活用ください。
インターネットからもダウンロードできます。

冊子に掲載されている内容

- トランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチーとは
- 治療と日常生活を送るときの注意について
- どうして・誰がトランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチーになるのか
- 検査について
- 遺伝カウンセリングについて

**気になる症状があり早めに病院に行ってほしい方、
症状は出ていないけれど受診を検討してほしい方などに
お渡しください。**

今ご覧になっている冊子も、
インターネットからダウンロードできます。