日本アミロイドーシス学会

第8回
日本アミロイドーシス学会学術集会
ランチョンセミナー

日　時　2021年11月19日(金) 12:20～13:10

会　場　第2会場（学術総合センター 2F 中会議場1+2+3+4）
〒101-8439 東京都千代田区一ツ橋2-1-2

トランスサイレチン型
心アミロイドーシスの診断と治療

座長
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

演者
ATTRアミロイドーシス早期診断に向けての最近の話題
小池 春樹 先生
名古屋大学大学院医学系研究科 神経内科学 准教授

演者
トランスサイレチン心アミロイドーシス診療の現状と今後の展望
遠藤 仁 先生
慶應義塾大学医学部循環器内科 専任講師

本セミナーはライブ配信も実施しております。
詳細は学術集会ホームページよりご確認下さい。
諸事情により本会場以外から講演（配信）いただく場合がございます。

http://jsa8.umin.jp/

ご参加の皆様には、昼食をご用意しております（数に限りがあります）。

共催：第8回日本アミロイドーシス学会学術集会／ファイザー株式会社

VYN93L076A
2021年11月
ファイザー株式会社作成

ATTRアミロイドーシス早期診断に向けての最近の話題

小池 春樹 先生　名古屋大学大学院医学系研究科 神経内科学 准教授

ATTRアミロイドーシスはトランスサイレチンがアミロイドとして沈着することによって生じる疾患であり、遺伝性ATTR（ATTRv）アミロイドーシスと野生型ATTR（ATTRwt）アミロイドーシスの二病型に大別され、いずれの病型も多様な症候を呈するため診断に難渋することが多い。ATTRvアミロイドーシスは、特定の集積地から報告されてきた末梢神経障害を主徴とする従来型の若年発症例に加えて、50歳以上で発症する高齢発症例が非集積地に多く存在することが明らかになっており、世界的にみても末梢神経障害の鑑別診断の中で重要な位置を占めるようになっている。また、ATTRvアミロイドーシスは全身性疾患であるため、心不全、心臓伝導障害、硝子体混濁、緑内障などの心臓や眼へのアミロイド沈着に伴う症状がみられることも多く、それらが初発症状となる場合もある。一方、ATTRwtアミロイドーシスは高齢者における心不全の原因の一つとして知られてきたが、近年では手根幹症候群などの腱滑膜組織へのアミロイド沈着に伴う症状で発症する場合も多いことが明らかになり、注目を集めている。このため、本疾患は脳神経内科や循環器内科のみならず、整形外科や眼科など、様々な領域で注目を集めるようになっている。最近のATTRアミロイドーシスに対するトランスサイレチン安定化薬やRNA干渉薬などの疾患修飾薬開発の進歩は目覚ましいものがあり、特にトランスサイレチン安定化薬はATTRvアミロイドーシスによる末梢神経障害のみならずATTRアミロイドーシス、すなわちATTRvアミロイドーシスとATTRwtアミロイドーシスの両者による心筋症に対する使用も承認された。このことから、今後は複数の科が連携をしながら本疾患を早期に診断して治療を開始する必要性が高まっている。

本日は、このような観点からATTRアミロイドーシスの特徴と診断にあたって念頭におくべきポイントついて概説する。

トランスサイレチン心アミロイドーシス診療の現状と今後の展望

遠藤 仁 先生　慶應義塾大学医学部循環器内科 専任講師

従来、トランスサイレチンアミロイドーシス（ATTRwt）は、診断の難しい「不治の病」であった。しかし、この数年で本疾患に対する理解は大きく変化している。診断については、^{99m}Tcピロリン酸シンチグラフィが決定的かつ簡便な画像検査として確固たる地位を築き、本邦の診断基準に追記され保険収載も可能となった。また、治療ではトランスサイレチン四量体安定化薬tafamidisがATTR心アミロイドーシスに有効性を示し唯一の治療薬として利用されている。

日本循環器学会ではtafamidisの保険適応拡大に際し本薬剤の導入を認定制とし、あわせて処方症例の全例登録を開始した。詳細な結果は今後の登録・解析を待たねばならないが、2021年事務局で集計した各認定施設の処方症例数から、本邦のATTR心アミロイドーシス診療のユニークな実際を窺い知ることができた。

まず、症例総数は当初予想された患者数より有意に少なく、依然十分な診断率に繋がっていないことが示唆された。これは本邦のATTRアミロイドーシス診療の残存する大きな課題といえる。診断に直結する^{99m}Tcピロリン酸シンチグラフィが使用できるようになった今、本症を疑い、いかに速やかに本検査を行なうかが診断のボトルネックとなる。循環器診療でルーチンに行われる心電図あるいは心エコー検査から本症をもれなく抽出できれば、診療経験の乏しい施設においても早期診断および診断率の向上が可能だろう。このunmet medical needsに対し、我々は人工知能による機械学習を活用し心電図あるいは心エコー図から心アミロイドーシス症例を見出すシステムを樹立したので本講演でご紹介したい。

また、集計の結果から、施設間で症例数が大きく異なり、ATTRwt診断の地域性が存在することが示唆された。要因として、施設毎の疾患認知度の違いは大きいが、遺伝的背景の関与も否定できないだろう。ATTRwtは詳細な疫学や病態メカニズムが依然全く明らかになっていない。現在、全例登録のネットワークを生かし、ATTRwtの大規模なゲノム情報も全例登録と符合して収集・解析していくことを計画しており、本症の病態解明を目指している。