

コレステロール エステル蓄積症は どんな病気？



監修

長崎大学大学院医歯薬学総合研究科 消化器内科学 教授

中尾 一彦 先生

コレステロール

まれな病気で、このような

発症年齢

小児から成人

肝臓・^{ひぞう}脾臓の症状

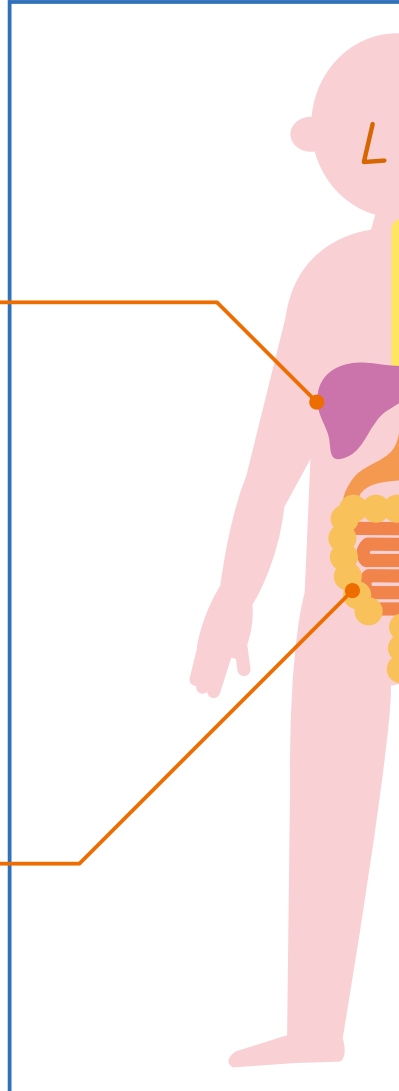
- 肝機能検査値が高い
(ALT、AST)
- 腹部が腫れる、肝臓や
脾臓が腫れて大きくなる
(肝腫大、^{かん ひしゅ}肝脾腫)
- 脂肪肝、肝硬変といわれる
^{ナッフルディー} (NAFLD/^{ナッシュ} NASH※)

※NAFLD：非アルコール性脂肪性肝疾患
NASH：非アルコール性脂肪肝炎

消化器症状

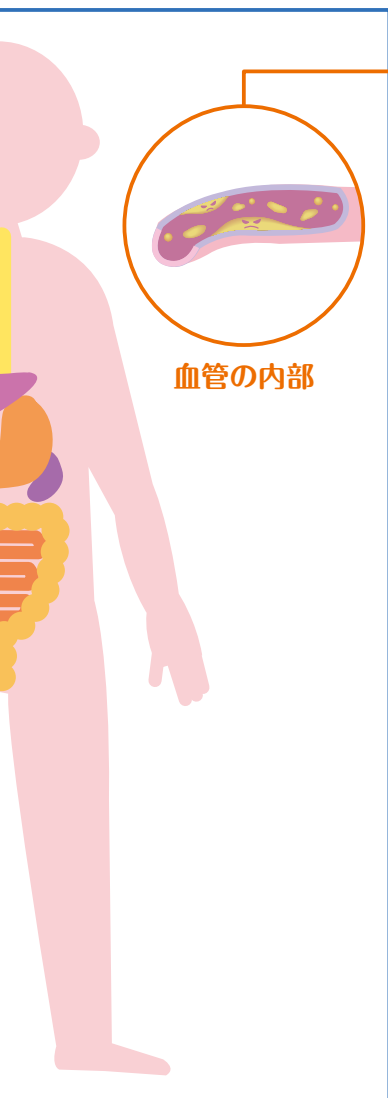
- 下痢や消化不良など

*コレステロールエステルとは、コレステロールと脂肪酸がエステル結合したものです。血中にあるコレステロールの70～80%はコレステロールエステルとして、20～30%は遊離コレステロールとして存在します。コレステロールエステルと遊離コレステロールを合わせたものが総コレステロールです。



一人の患者さんに全ての症状が

エステル*蓄積症は 症状があらわれることがあります。



血管の内部

脂質異常症

生活習慣を改善しても、
脂質の異常値がある

- 総コレステロール値が高い
- LDLコレステロール値が高い
(悪玉コレステロール)
- HDLコレステロール値が低い
(善玉コレステロール)
- トリグリセリド値が高い
(中性脂肪)



次のような症状のリスクが
高くなる

- ・ 若年性の動脈硬化
- ・ 虚血性心疾患
- ・ 脳血管障害

あらわれるわけではありません

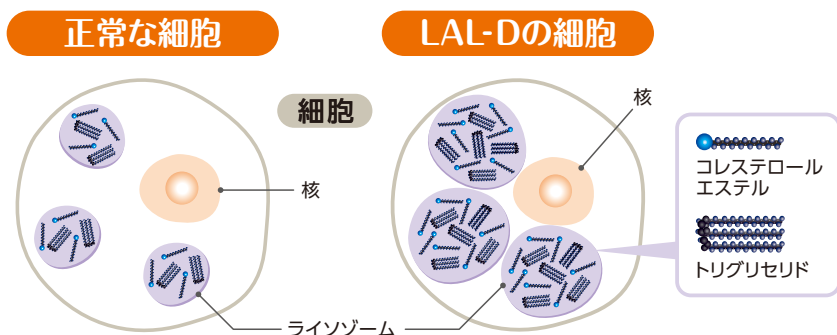
コレステロールエステル蓄積症 (^{ラルディ}遅発型LAL-D)とは？

コレステロールエステル蓄積症は、別名ライソゾーム* 酸性リパーゼ欠損症 (Lysosomal Acid Lipase Deficiency: LAL-D) といいます。細胞のライソゾームの中で働く「酸性リパーゼ」という酵素がなかったり、働きが弱かったりするため、この酵素で分解されるコレステロールエステルやトリグリセリドという脂質が、分解されないでたまる病気です。

LAL-Dには、乳児期に発症する「ウォルマン病 (乳児型LAL-D)」と小児期から成人期にかけて発症する「コレステロールエステル蓄積症 (遅発型LAL-D)」の2つのタイプがあります。

コレステロールエステル蓄積症では、肝機能検査値が高い (ALT、AST)、腹部が腫れる (肝腫大)、脂肪肝など、肝臓に関連した症状や脂質異常症などがみられます。

*ライソゾーム(lysosome)は、細胞内小器官です。この中にはさまざまな酵素が含まれており、これら酵素が体内の老廃物を分解するため、「細胞内のリサイクル工場」とも呼ばれます。ライソソーム、リソソーム、リソゾームといわれることもあります。



「コレステロールエステル蓄積症」とよくみられる「肝機能障害」、「脂質異常症(高脂血症)」の特徴

コレステロールエステル蓄積症

- コレステロールエステルやトリグリセリドがたまりやすいのは、肝臓と血液中の細胞です。そのため、肝機能異常や脂質異常症がみられます。
- 原因は遺伝子の変化です。そのため、一般的な肝機能障害や脂質異常症の治療のみでは効果が十分ではありません。



肝機能障害

- 肝臓の機能が障害されている状態。
- 原因はさまざまです。
 - ☒ B型・C型肝炎ウイルス
 - ☒ アルコールの長期摂取 ☒ 薬の服用
 - ☒ 自己免疫の異常
 - ☒ 脂肪がたまる(肥満・糖尿病など)



脂質異常症(高脂血症)

- 血液の中のコレステロールやトリグリセリドなどの脂質が基準値の範囲にない状態。
- 原因として最も多いのは、生活習慣の乱れです。(過食、運動不足、肥満、喫煙、飲酒、ストレスなど)



コレステロールエステル蓄積症の 診断方法や治療方法は？

診断方法

● 酵素活性測定

血液検査で、酵素の活性（ライソゾーム酸性リパーゼの働き）を調べます。

活性が低い、すなわち酵素の働きが弱い、または酵素がない場合はコレステロールエステル蓄積症と診断されます。

● 遺伝子検査

血液検査で、ライソゾーム酸性リパーゼをつくる遺伝子に変化があるかどうかを調べます。

※診断のために、酵素活性測定は必ず行いますが、遺伝子検査は行わないこともあります。

治療方法

● 酵素補充療法

コレステロールエステル蓄積症の原因であるライソゾーム酸性リパーゼの不足を点滴で補う治療方法です。

● 対症療法

酵素補充療法と一緒に行うことがあります。

- ・ 食事療法（低脂肪食）
- ・ 脂質異常症治療薬の投与（HMG-CoA還元酵素阻害薬など）
- ・ 肝移植（肝硬変がある場合）



「肝機能障害」「脂質異常症」という言葉からこの冊子を手にとっていただけた方も、コレステロールエステル蓄積症という病気は初めて聞かれたのではないのでしょうか？

この病気はあまり知られていない病気ですが、遺伝子の変化によって体内で働く酵素のひとつが不足するため、治療をしないでおくと、進行して、肝硬変や動脈硬化症にいたる病気です。近年、この不足しているライソゾーム酸性リパーゼという酵素を補う治療(酵素補充療法)ができるようになりました。

コレステロールエステル蓄積症は、原因不明の肝機能異常や脂質異常症として診断がつかないままになっている可能性のある病気です。

- 原因不明の肝機能異常がある
- 生活習慣を改善しても脂質異常症がある

という方は医師にご相談ください。

長崎大学大学院医歯薬学総合研究科 消化器内科学 教授

中尾 一彦

医療機関名



アレクシオンファーマ合同会社