

告示	番号	23	先天性代謝異常
	疾病名	α1-アンチトリプシン欠損症	

α1-アンチトリプシン欠損症

あるふぁーわんあんちとりぷしんけっそんしょう

概念・定義

α1アンチトリプシンは、肝臓で合成される糖タンパクで、血液中のα1グロブリン分画の80から90%を占める。肝臓で合成されたα1アンチトリプシンは、血流を介して濃度依存的に肺内拡散し、好中球エラスターゼ阻害剤として肺胞壁の障害を防ぐ作用がある。α1アンチトリプシンが生体内で欠損すると、小児では、胆汁うっ滞性肝障害、成人では早期発症型肺気腫の原因となる。常染色体劣性遺伝病である。

症状

α1アンチトリプシンが生体内で欠損すると、小児では、胆汁うっ滞性肝障害、成人では早期発症型肺気腫の原因となる。

治療

肺気腫に対する通常の治療のほか、α1アンチトリプシンの静脈内投与を行う。肝障害については、肝臓移植が適応となる。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_15_141.html