

告示	番号	10	慢性消化器疾患
	疾病名	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	

進行性家族性肝内胆汁うっ滞症

しんこうせいかぞくせいかないたんじゅううったいしょう

概念・定義

進行性家族性肝内胆汁うっ滞症(Progressive familial intrahepatic cholestasis ; PFIC)は、乳児期に発症し、常染色体劣性遺伝形式をとる家族性の肝内胆汁うっ滞症である。特徴としては、現在までに3種類の異なる遺伝子異常が指摘されており、それに基づいて1-3型の3病型(PFIC1-3)に分類されており、PFIC1, 2では血清直接ビリルビン、総胆汁酸およびAST・ALTの高値を呈するが、 γ GTP値が正常もしくは軽度高値であることが特徴とされている。

いずれも乳児期から慢性肝内胆汁うっ滞を呈し、進行性の経過をとるが、PFIC1では下痢、膵機能不全、難聴など肝外症状を合併するのに対し、PFIC2は症状が肝に限局する一方で早期に肝不全が進行し、時に肝細胞癌を発症することが知られている。保存的治療の無効例は肝移植の適応となるが、移植後の経過は肝外症状の有無により異なる。PFIC3は日本人では発症が極めて稀であると考えられている。

治療

治療としてはいずれも、ウルソデオキシコール酸、フェノバルビタールの内服と脂溶性ビタミンの補充、必須脂肪酸強化MCTフォーミュラミルク(MCTミルク)が用いられている。ウルソデオキシコール酸は、肝障害予防目的で初期の段階で全ての患児に使用される。また、リファンピシンも一時的に有効であることが多い。掻痒の軽減や病気の進行を遅らせる目的で外胆汁瘻造設術を施行する場合がある。最終的には肝移植の適応となるが、PFIC2では根治的であるが、PFIC1では肝移植施行後も小腸吸収不全は解消せず、さらに下痢の悪化やグラフト肝が脂肪肝となるなど必ずしも術後のQOLは良くない。また、肝移植後のPFIC2において”再発”の報告があり、これはレシピエントのBSEPに対する自己抗体の出現によるものであり、本邦でも我々が報告している。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/12_12_22.html