



知りたい!

み や つ か ん き ん し ゅ し ょ う

リンパ脈管筋腫症 (LAM) のこと

監修

新潟大学医歯学総合病院 魚沼地域医療教育センター
高田 俊範 先生

ノーベルファーマ株式会社

はじめに

みやつかんきんしゅしょう

「リンパ脈管筋腫症」という聞きなれない病気と診断された患者さんの中には、いろいろな不安を抱え、心の整理をつけることが難しくなっている方もおられるかと思います。まずは、気持ちを落ち着けて、「リンパ脈管筋腫症」という病気について知ることからはじめてみませんか？

この冊子は、「リンパ脈管筋腫症」と診断された患者さんにご家族の方が病気についての理解を深めるためのもので、病気と前向きに付き合っていくために役に立つ情報が掲載されています。ぜひ一度、読んでみてください。

今後、治療を続けていく中で、病気や治療についてわからないことや気になることがでてくるかもしれません。そのときは、一人で悩まず、担当の医師や看護師、薬剤師などに遠慮なくご相談ください。

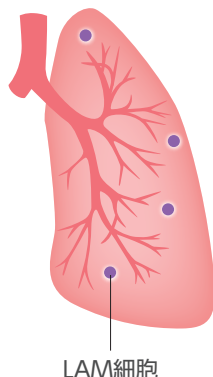
リンパ脈管筋腫症とは	3
リンパ脈管筋腫症の症状	5
リンパ脈管筋腫症の診断と検査	9
リンパ脈管筋腫症の治療	11
リンパ脈管筋腫症Q&A	12
お役立ちサイト	
メッセージ	

リンパ脈管筋腫症とは

リンパ脈管筋腫症はLAMともいいます。LAMは英語でリンパ脈管筋腫症を意味するlymphangioleiomyomatosisの略語です。この病気は、リンパ管や肺などで、平滑筋^{へいかつきん}※に似た性質をもつLAM細胞が増える^{しゅよう}腫瘍性の病気です。LAM細胞は肺、リンパ節、腎臓などで増えますが、増える速度は比較的ゆっくりで、悪性腫瘍とはみなされていません。

LAMには、結節性硬化症^{けっせつせいこうかしょう}という病気に伴って発生する「TSC-LAM」と、単独で発生する「孤発性LAM」^{こはつせい}の2種類があり、全体の85%を孤発性LAMが占めるといわれています。TSC-LAMと孤発性LAMで症状や進行の程度などに差はないと考えられています。

※心臓以外の内臓や血管にある筋肉です。手や足の筋肉とは異なり、自分の意志で動かすことはできません。



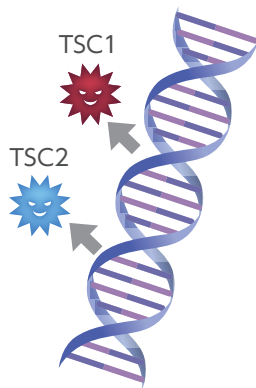
リンパ脈管筋腫症の原因

LAMの原因ははっきりとはわかっていませんが、TSC1やTSC2という遺伝子の異常が原因のひとつではないかと考えられています。

孤発性LAMの患者さんはTSC2遺伝子に異常のあることが多いようです。TSC-LAMの患者さんはTSC1またはTSC2という遺伝子に異常がみられます。TSC1やTSC2は、血管や細胞を増やす働きのあるmTORというタンパク質をコントロールしている遺伝子です。そのためこれらの遺伝子に異常が起こると、mTORの働きが活発となり、細胞の異常な増殖が起こるといわれています。

また、LAM細胞は、肺の構成成分のひとつであるコラーゲンなどを分解する酵素を出すことにより肺に穴をあけるのではないかと考えられています。

妊娠可能な女性の患者さんが多いため女性ホルモンが関係すると考えられています。が、人種や喫煙などとLAMとの関係についてはわかっていません。



リンパ脈管筋腫症の患者数

LAMの患者さんがどれくらいいるのか、実態はよくわかっていませんが、日本では人口100万人あたり1.9～4.5人と考えられています。国の難病に指定されており、平成24年度は526人が医療費の助成を受けています。

LAMの特徴として、妊娠可能な年齢の女性の患者さんが多いことが挙げられます。男性の患者さんはほとんどいません。

リンパ脈管筋腫症の遺伝性について

弧発性LAMは遺伝する病気とは考えられていません。しかし、結節性硬化症は遺伝性の病気で、その3人に1人がLAMを発症するといわれています。なお結節性硬化症は1/2の確率で遺伝しますが、遺伝しても必ずしもLAMを発症するとは限りません。

結節性硬化症

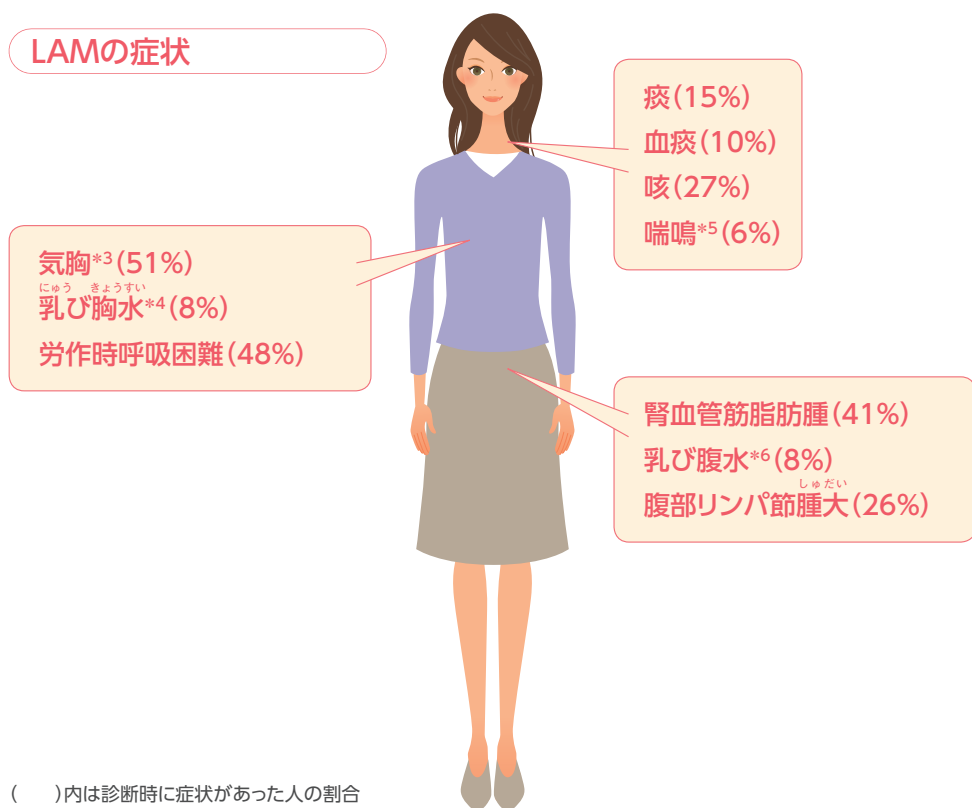
LAM患者の15%程度が結節性硬化症をもっていると考えられています。結節性硬化症は、脳、腎臓、肺、皮膚、心臓など、全身のいろいろな場所に腫瘍ができる病気です。小児期に診断されることが多く、てんかんや知的障害を伴うことも少なくありません。10歳以降の患者さんでは腎臓の腫瘍(腎血管筋脂肪腫^{じんけつかんきんしぼうしゅ})や肺の腫瘍(TSC-LAM)を発症することがあります。

リンパ脈管筋腫症の症状

主な症状は肺に関連したもので、労作時呼吸困難^{ろうさじこきゅうこんなん}（体を動かしているときの息切れ）、咳、痰、血痰^{けつたん}（血が混じった痰）、喘息のような喘鳴^{ぜんめい}（ゼーゼー、ヒューヒューという雑音）などです。肺の一部に穴が開いて空気がもれる気胸^{ききょう}を生じることもあり、その場合は胸の痛みや呼吸困難がみられます。

中にはこういった症状があらわれず、健康診断で発見される場合もあります。腹部超音波検査や婦人科検診で腎臓や後腹膜^{こうふくまく}*1の腫瘍、あるいは腹水^{ふくすい}*2などが見つかったことをきっかけに診断されることもあります。

LAMの症状



()内は診断時に症状があった人の割合

LAMに合併(一緒に発生)することが多い病気

	症状
気胸	胸の痛みや呼吸困難
労作時呼吸困難	体を動かしたときの呼吸困難
腎血管筋脂肪腫 (血管・筋肉・脂肪を成分とする腫瘍)	脇腹の痛み、血尿、高血圧など
腹部リンパ節腫大	自覚症状はないことが多いが、 腹部不快感や発熱が あらわれることもある

LAMが直接の原因ではありませんが、肺機能が低下することにより心臓に負担がかかり、肺高血圧症や肺性心(肺へ血液を送り出す心臓の右心室に負担がかかり、右心室が大きくなったり働きが悪くなったりする病気)になることがあります。

なお、TSC-LAMの患者さんは結節性硬化症を伴っていますので、結節性硬化症に伴うさまざまな病気を併せもつことがあります。

*1 後腹膜:腹部の後方にある^{すいぞう}脾臓などの臓器と脂肪組織や結合組織(各組織の間を埋める組織)

*2 腹水:腹腔という腹部の空間に異常に液体がたまった状態

*3 気胸:肺の一部に穴があき、胸腔という胸部の空間に空気がたまった状態

*4 乳び胸水:リンパ管から脂肪を多く含むリンパ液(乳び)がもれ出て胸腔にたまった状態

*5 喘鳴:肺の中の空気の通り道が一部狭くなっているために、呼吸のときにゼイゼイ、ヒューヒューと鳴る音

*6 乳び腹水:リンパ管からもれ出た乳びが腹腔にたまった状態

リンパ脈管筋腫症の症状

リンパ脈管筋腫症患者さんの肺

肺は肺胞^{はいほう}という小さな空気のふくろが集まってできていて、肺胞を流れる血液に酸素が取り込まれます。

肺でLAM細胞が増殖してもともと細い空気の通り道がさらに狭くなると、その部分が一方向弁として働き、肺胞の中に空気がたまっていきます。またLAM細胞は肺を壊す酵素を作るため、肺胞が壊れてのう胞(空気溜まり)ができ、さらに空気がたまっていきます。そうすると、吸い込んだ空気をうまく肺から吐き出せなくなるため息切れを起こします。

肺胞にたまる空気が増えてくると肺の組織はさらに破壊され、「ブラ」や「ブレブ」と呼ばれる空気のたまった小さな隙間やのう胞が増えていきます。

LAMが進行すると、肺の中の血管の総断面積が減ったり血液中の酸素が少なくなつて心臓が余分に働いたりして、肺高血圧や肺性心などを引き起こします。

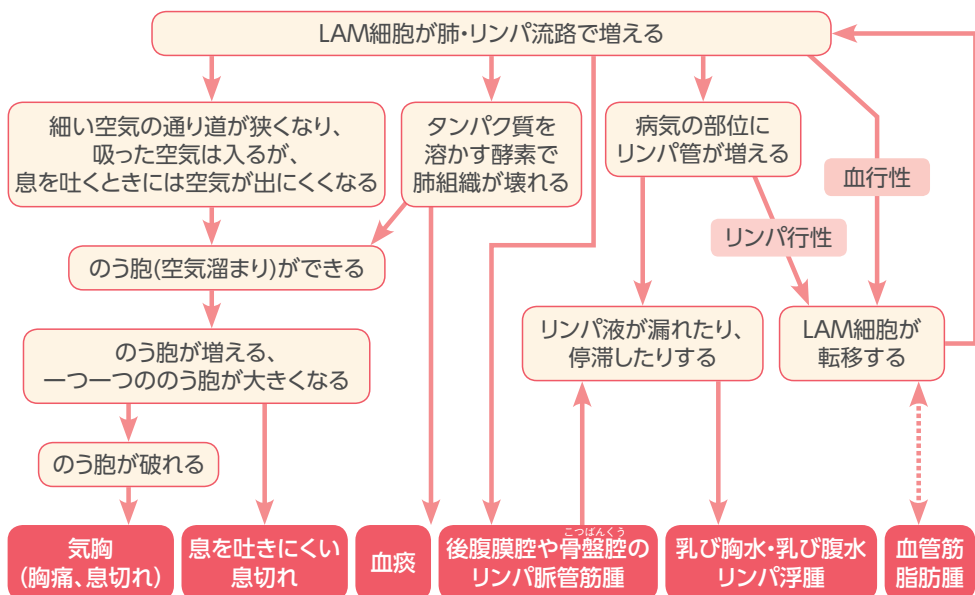


リンパ脈管筋腫症の症状の変化

LAMの進行のスピードは患者さんによって異なりますが、一般的にはゆっくりと進行していきます。病気が進行するにつれて呼吸機能が低下し、息切れなどがみられるようになります。約2割のLAM患者さんは在宅酸素療法を行っていますが、長い間、呼吸機能が安定している患者さんもいらっしゃいます。85%の患者さんが、LAMと診断されてから10年後に生存していることが日本国内の調査でわかっています。

気胸や腎血管筋脂肪腫など、LAM以外の病気を伴う場合は、その病気に対する治療が必要となります。

病気の進行と症状・合併症

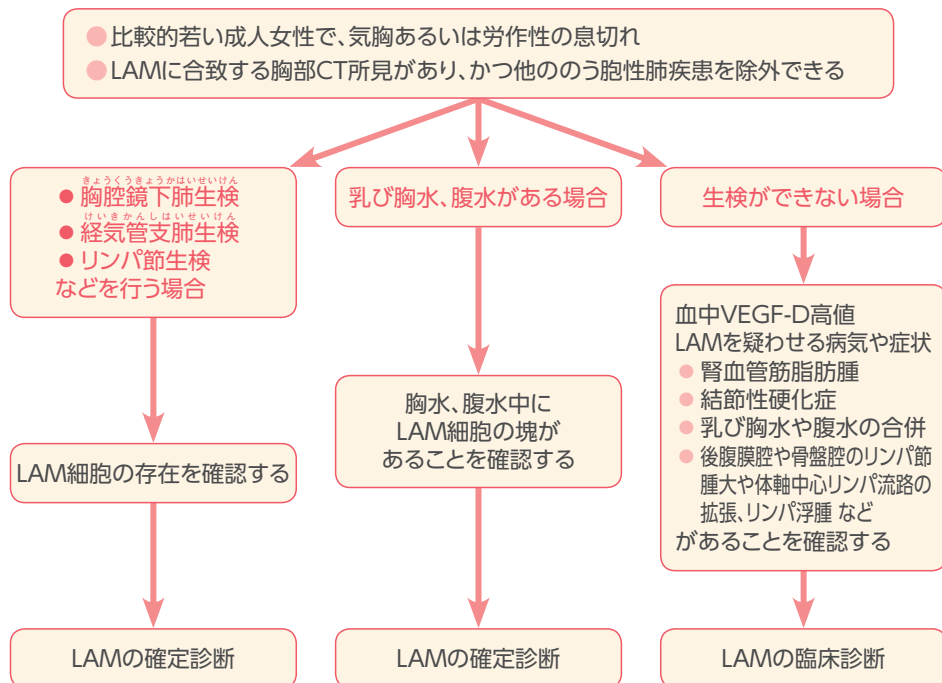


←-----→ 現在、推測されている部分です。

リンパ脈管筋腫症の診断と検査

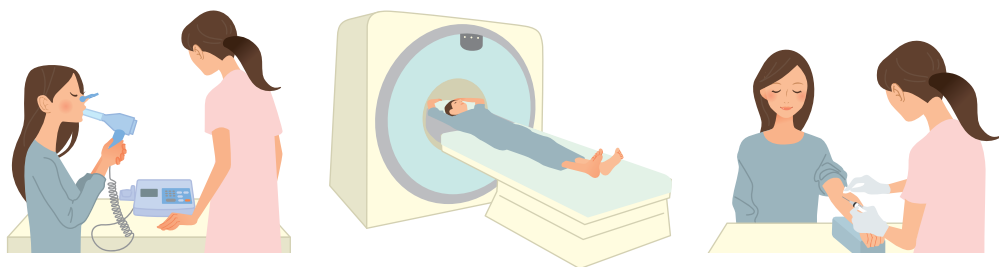
LAMの診断は、患者さんの情報(年齢・性別・病歴など)や、呼吸困難・咳などの呼吸器症状を確認して行います。CTを含むX線検査や呼吸機能検査も行います。確実に診断するためには病気の部分を顕微鏡で調べる必要があり、内視鏡検査や手術により病気の部分を一部採る検査(生検)を行います。胸や腹部にたまった胸水や腹水から診断できる場合もあります。こうした検査でLAM以外の病気でないことを確認したうえで、LAMの診断を行います。最近では、血液中のVEGF-Dというタンパク質が診断の助けになるらしいことがわかってきました。

LAMの診断手順



定期的に行う検査

LAMと診断されると、定期的いくつかの検査が実施されます。一般的には呼吸機能検査、CT検査、血液検査、尿検査などです。また、肺と心臓は密接に関係していますので、心臓超音波、心電図などの検査を定期的に行い、心臓に負担がかかっていないかどうかを確認します。



生検について

生検とは、病気の部分を一部切り採って、顕微鏡で調べる検査です。LAMに関する重要な情報を得ることが可能で、体への負担などを考慮しながら行われます。

LAM患者さんが経験する可能性のある生検には、経気管支肺生検や胸腔鏡下肺生検などがあります。経気管支肺生検は、気管支内視鏡を病気のある部位まで進め、内視鏡の先についているハサミのような器具を使って肺の一部を切り取る方法です。口から喉の奥まで麻酔をかけて行います。胸腔鏡下肺生検は、胸に小さな穴を3つ開け、その穴からビデオカメラにつながった胸腔鏡という器具を入れて病気の部分を見ながら肺の一部を切り取る方法です。一般的に全身麻酔で行われます。

リンパ脈管筋腫症の治療

これまでのところ、LAMを根本的に治療する方法は見つかっていないため、LAMの進行を抑える治療が行われます。日本国内では唯一（2014年12月現在）、シロリムスという薬剤がLAMの治療薬として承認されています。シロリムスは、LAMにおける細胞増殖の原因となるmTORを阻害する作用をもっており、肺機能の低下を防ぐ効果が期待できます。

患者さんの大半が女性のため、女性ホルモンが関与すると考えられ、ホルモン療法が行われることがあります。しかし、その効果は十分確認されておらず、今後明らかにする必要があります。

LAMによる症状がある場合や、LAM以外の病気がある場合は、それぞれの症状や病気に対する治療を行います。例えば、呼吸機能改善のための気管支拡張剤投与、気胸に対する手術などです。まれですが、腎血管筋脂肪腫から出血した場合は、血管をふさいだり、腎臓をとったりする手術が必要になることもあります。

また、呼吸状態が悪化した場合には、酸素吸入療法と呼吸リハビリテーション、さらには肺移植を行う場合もあります。

LAMでは、患者さんごとに病気の重症度や進行スピードが異なります。治療が及ぼす生活面などへの影響も含め、医師とよく相談して治療法を選択していく必要があります。

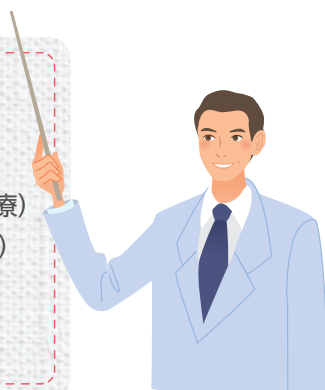
経験する可能性のある治療法

薬物治療

- シロリムス製剤投与
- ホルモン療法
- 気管支拡張療法
- 酸素吸入

外科的処置

- 血管塞栓術けっかんそくせんじゅつ（血管をふさぐ治療）
- 胸膜癒着術きょうまくゆちゃくじゅつ（気胸の手術治療）
- 肺移植



リンパ脈管筋腫症Q&A

Q 毎日の生活で気をつけることはありますか？

A 特別に注意すべきことはありませんが、健康な食生活を心がけてください。治療のストレスをためないよう、散歩をするなど、体を動かして気分転換することもお勧めします。

喫煙者には禁煙をお勧めしています。LAMとの直接的な関連は認められていませんが、タバコの煙が肺を傷つける作用をもっているからです。受動喫煙も避けるよう努めてください。

日ごろからご自身の体調の変化に気を配り、変わったことがあれば担当の医師にご相談ください。



Q 治療中に気をつけることはありますか？

A 治療にお薬を使っている場合は指示された使い方を守ってください。使っているお薬で副作用が出ることがありますので、咳や息切れなど、気になる症状が現れた場合にはできるだけ早く担当の医師、看護師、薬剤師にご相談ください。

LAM以外の病気で病院にかかったり薬局で薬を買ったりするときは、LAM患者であることと使っているお薬を必ずお伝えください。

LAMと診断されたときに「連絡カード」を渡された方は、そのカードを提示してください。



リンパ脈管筋腫症Q&A

Q 妊娠・出産は可能ですか？

A LAMの患者さんでも妊娠・出産された方はいらっしゃいます。しかし、妊娠・出産がLAMの状態に及ぼす影響や患者さんの呼吸機能障害の程度などを考慮して、慎重に検討する必要があります。また、妊婦さんに使用できないお薬が使われている場合もあります。妊娠を希望される場合は担当の医師とよくご相談ください。



Q 授乳しても大丈夫でしょうか？

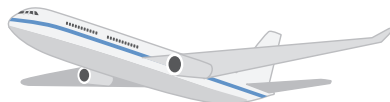
A 使用しているお薬によっては母乳に移行するものがあります。担当の医師または薬剤師にご相談ください。

Q 旅行に行っても大丈夫ですか？

A 体に大きな負担をかけない範囲の旅行であれば、通常は問題とないでしょう。しかし、飛行機に乗る場合は、気圧の低下によって気胸を発症するリスクがあります。

また、呼吸不全に近い呼吸状態の患者さんにおいては、日ごろ酸素吸入を必要としない方であっても、飛行機では酸素吸入が必要となる可能性があります。

このように、飛行機に乗る場合には注意すべきことがありますので、事前に担当の医師にご相談ください。



Q 医療費が心配です。助成制度などがありますか？

A LAMIは特定疾患治療研究事業の対象になっており、自己負担が軽く済むような制度が適応されます。このほか、在宅治療におけるサポート（難病患者等居宅生活支援など）が受けられる場合もあります。受けられるサポートは患者さんの状況によって異なりますので、ご自身がどのようなサポートを受けられるかについては都道府県の疾病対策課または保健所などにご相談ください。また、大学病院など一部の病院では医療福祉相談窓口が設置されていることがありますので、必要に応じてご相談ください。



受けられる制度例

制度名	制度の内容	問合せ先
特定疾患 治療研究事業	病気の解明を目的とする研究で、患者さんのデータを提供することにより治療費が無料となる制度。いくつかの医療サービスなども公費負担となります。自己負担額は重症度や所得によって異なります。	保健所
難病患者等 居宅生活支援事業	ホームヘルプサービス、ショートステイ、日常生活用具給付が受けられます。	市区町村 担当課
身体障害者手帳制度	呼吸機能障害の程度に応じて1, 3, 4級に認定されることがあります。交通機関の割引や所得・住民税の減免などさまざまな支援が受けられます。	市区町村 福祉課
在宅福祉サービス	居宅介護サービス（入浴や家事援助等）、デイサービス、ショートステイサービスなどが受けられます。	市区町村 担当課

このほかにも、高額療養費制度、高額療養費貸付制度、医療費控除、傷病手当金、失業手当の受給期間延長、移送費の支給、障害年金、国民健康保険一部負担金減免制度、国民健康保険料減免制度が国から提供されています。見舞金制度、タクシーチケット発行制度など自治体独自の制度がある場合もあります。

患者さんの身近な方へ

大切な誰かが難しい病気で苦しんでいます。その人は病気になったことを自分のせいにして苦しんだり将来に不安を感じたりしているかもしれません。患者さんの身近な方にできることがあります。難しいことはありません。ただ患者さんの気持ちに耳を傾けてください。患者さんが悩みを打ち明けられる関係を作ってください。患者さんの気持ちを尊重しながらこれまでと変わらない態度で接してあげてください。それだけで患者さんの心はきっと救われると思います。身近なあなたも心が辛くなるかもしれません。その時はあなたも誰かに頼ってください。病院や行政もサポートしてくれるはずです。

お役立ちサイト

- ▶ 難病情報センター リンパ脈管筋腫症 (LAM)
<http://www.nanbyou.or.jp/entry/173>
- ▶ J-LAMの会 (リンパ脈管筋腫症患者と支援者の会)
<http://j-lam.net/>
- ▶ 日本呼吸器学会
<http://www.jrs.or.jp/>
- ▶ 心のケア (国立がん研究センター がん対策情報センター)
http://ganjoho.jp/public/support/mental_care/index.html