

PNH (発作性夜間ヘモグロビン尿症) ってどんな病気?

PNHの特徴と主な自覚症状

- 厚生労働省指定の指定難病
- 国内患者数は430人 (1998年の厚労省調査)¹⁾
- 男女比はほぼ1:1²⁾
- 診断時年齢は20~60歳代 中央値は45歳²⁾
- 後天性の遺伝子の突然変異で発症する (遺伝することはない)
- さまざまな自覚症状
- 見えないところで病状の進行や合併症の恐れがある

PNHの主な自覚症状

疲労 ● 疲れやすい ● 日常活動が困難 ● 集中力がない ● めまいがする ● 脱力感	その他の症状 ● 茶褐色の尿 ● 息切れ ● 物を飲み込みづらい (嚥下困難) ● 皮膚や眼が黄色っぽい (黄疸) ● 男性機能不全
痛み ● 腰痛がある ● 足の痛みやはれ、むくみ ● 胸が痛い	

● 腎臓病
● 血栓
● 臓器の障害
● 脳卒中
● 心臓発作

自覚症状には現れにくい症状・合併症

PNHの合併症³⁾

肺の障害
PNH患者さんの約50%は肺高血圧症を合併する⁴⁾。肺高血圧症は、溶血による一酸化窒素の減少が原因、と考えられており、息切れや呼吸困難感などの症状を引き起こす

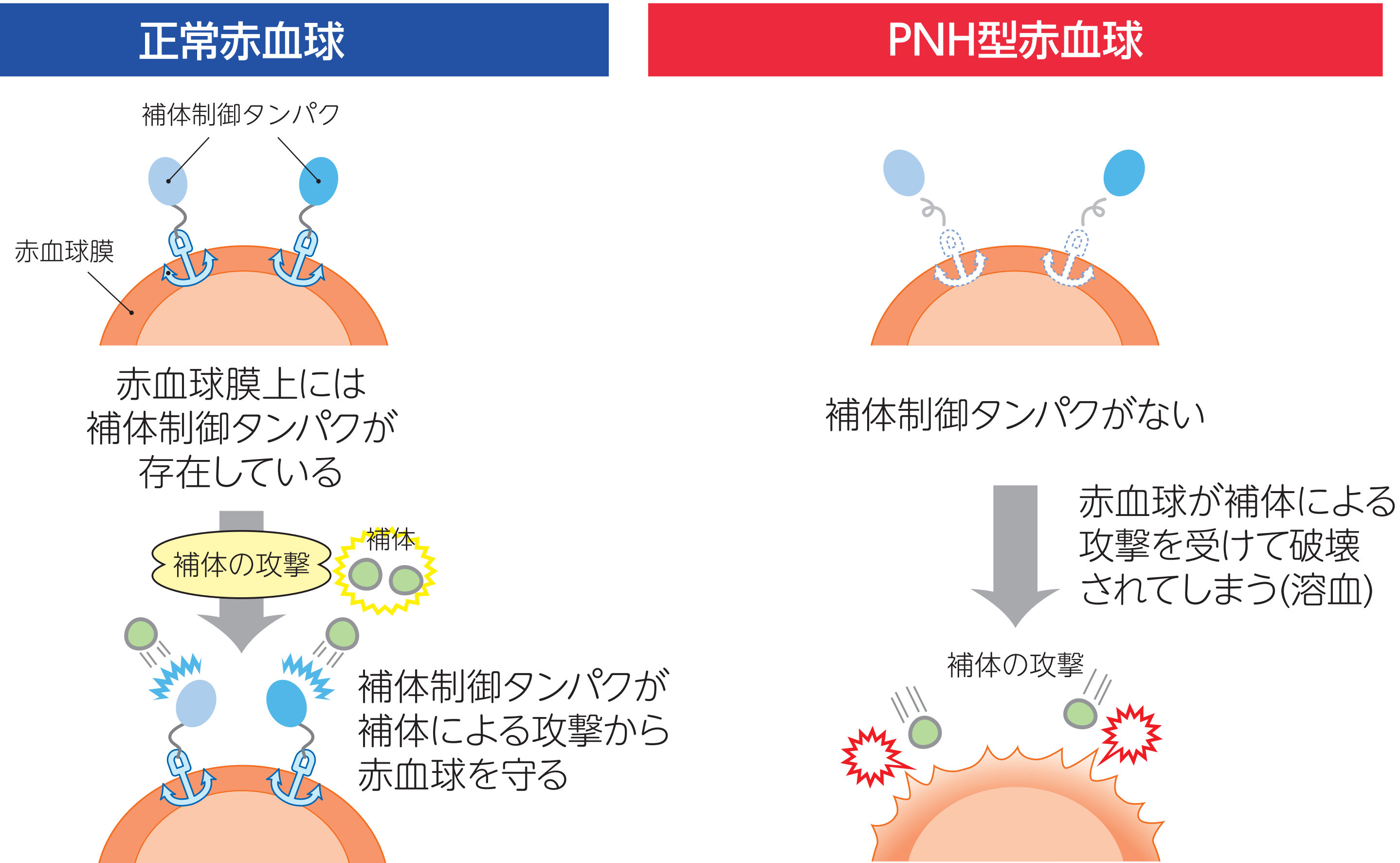
腎臓の障害
PNH患者さんは急性腎障害、慢性腎障害を合併することがある

血栓症
血管の中で固まった血液が、静脈や動脈をふさぐことで心臓発作や脳卒中、臓器障害などを起こすことがある

疲労
溶血により赤血球が破壊されると、ヘモグロビンが不足してしまい、十分な酸素を全身へ運べなくなる。このため、以前は普通だった日常活動がなくなるなど、脱力感や疲労感を感じることもある

PNHの原因

- 造血幹細胞が突然変異を起こし、異常な赤血球 (PNH型赤血球) がつくられる
- PNH型赤血球では、膜表面の補体制御タンパクが欠けており、赤血球が補体による攻撃をうけてしまう (補体は通常は細菌などの外敵を攻撃し、からだを守っている)
- 補体の攻撃により赤血球が壊されることを溶血という
- PNHの溶血は、自覚症状がある・ないに関わらず起こっており、赤血球の中にあるヘモグロビンなどが血液中に流れ出ることによって、さまざまな症状、合併症が引き起こされる



ここがポイント!!

- PNHは慢性的な症状と、見えないところで進行するさまざまな合併症が特徴
- 後天的な突然変異により発症する疾患で、遺伝しない
- 補体による赤血球の破壊 (溶血) が発症の原因
- 溶血によりさまざまな自覚症状を呈する
- 放っておくと、自覚症状の有無によらず、腎不全や心臓発作、脳卒中といった重い合併症を引き起こすリスクがある
- 溶血を抑えることが、PNHのコントロールにつながる

PNHの詳細はこちら

PNHに関する詳しい情報を動画などを交えて紹介しています



<https://pnhsources.jp/>

出典 1) 大野良之: 「特定疾患治療研究事業未対象疾患の疫学像を把握するための調査研究班」平成11年度研究業績集—最終報告書—平成12年3月発行 (2000年).
2) Nishimura J, et al. Medicine (Baltimore). 2004;83 (3):193-207.
3) 発作性夜間ヘモグロビン尿症診療の参照ガイド 令和1年改訂版
4) Hill A, et al. Br J Haematol. 2010;149 (3):414-425.