

## II. 各論

# 6. タンジール病の 過去・現在・未来

一般財団法人住友病院

村津 淳

大阪大学大学院医学系研究科循環器内科学 助教

小関 正博

地方独立行政法人りんくう総合医療センター

副理事長・病院長

大阪大学大学院医学系研究科総合地域医療学

寄附講座・循環器内科学 特任教授

山下 静也

### [Summary]

タンジール病は、HDL コレステロール値とアポリポ蛋白 A-1 値の著明な低下およびオレンジ色の扁桃腫大、中等度の肝脾腫、末梢神経障害などさまざまな臓器へコレステロールエステル蓄積による臨床症状を伴うことを特徴とする常染色体劣性遺伝疾患である。HDL の主たる機能は末梢組織、特に動脈硬化プラークで過剰となったコレステロールの再回収であることから、タンジール病では、動脈硬化症のリスクが高いと考えられているが、不明な点が多く残されており、確立された治療法もない。タンジール病の病態解明は、HDL の代謝機構の解明と今後の新たな動脈硬化疾患へのアプローチにつながると考えられ、今後の報告に期待したい。

### Key Words :

タンジール病 □ 動脈硬化症 □ ABCA1 □ HDL-C □

巨大血小板

### はじめに

タンジール病は、1961年に米国ヴァージニア州チェサピーク湾に存在するタンジール島でFredricksonらにより初めて報告された<sup>1)</sup>。タンジール病は、高比重リポ蛋白(HDL)コレステロール値とアポリポ蛋白(アポ) A-I 値が著明に低下するHDL欠損症を認める<sup>2)</sup>。本症の原因遺伝子として、*ATP-binding cassette transporter A1 (ABCA1)* 遺伝子の変異であることが1999年に報告された<sup>3-6)</sup>。一方、HDLは、主に肝臓および腸管の*ABCA1*を介して産生および腸管から吸収されるため、*ABCA1*欠損はHDLコレステロールの欠乏につながる<sup>2, 7)</sup>。さらに、*ABCA1*は全身の末梢組織に発現しているため、種々の臓器にコレステロールエステルの蓄積を伴い、オレンジ色の扁桃腫大(hyperplastic orange tonsil) (図①)、中等度の肝脾腫、角膜混濁、末梢神経障害などを主な臨床症状とする<sup>8-10)</sup>。同時に、動脈硬化症を高率に合併すると考えられている<sup>11, 12)</sup>。

しかし、タンジール病において動脈硬化および心血管イベントを合併する頻度やその特徴についての詳細は不明である。今回、われわれが経験した症例を交え、タンジール病と動脈硬化について述べる。