〈連　載〉
症例検討
脂質代謝異常症への多角的アプローチ 129

*AGPAT2*遺伝子変異による先天性全身性脂肪萎縮症の臨床的特徴

国立病院機構京都医療センター臨床研究センター臨床内分泌代謝 研究室長
京都大学大学院医学研究科メディカルイノベーションセンター　日下部　徹
京都大学医学部附属病院臨床研究総合センター
自治医科大学内科学講座内分泌代謝学部門 准教授　海老原　健
京都大学大学院医学研究科メディカルイノベーションセンター
中枢神経系制御薬研究ラボ プロジェクトリーダー　中尾　一和

はじめに

脂肪萎縮症は，摂取エネルギー量とは無関係に，先天的あるいは後天的成因により，全身性あるいは部分性に脂肪組織が萎縮して減少・消失する疾患の総称である．そのため典型的には，脂肪萎縮症は，先天性全身性脂肪萎縮症（CGL），後天性全身性脂肪萎縮症（AGL），家族性部分性脂肪萎縮症（FPL），後天性部分性脂肪萎縮症（APL）の4つに分類される（**表❶**）．

脂肪萎縮症では，脂肪組織の減少・消失の進行とともに，さまざまな代謝異常（症）の合併が認められる（**図❶**）．CGLでは，出生時あるいは乳児期より，全身の脂肪組織が消失し，血中レプチン濃度は低下している．食欲は旺盛になり，幼児期あるいはそれ以降の比較的早い時期に，インスリン抵抗性，糖尿病，高中性脂肪血症，脂肪肝などを合併し，糖尿病合併症，高中性脂肪血症による急性膵炎，脂肪肝から進行した肝硬変，肥大型心筋症などにより若年で死亡するケースが多く，難治性疾患と考えられてきた．

これまでに，日本におけるCGLの主な原因遺伝子として，Berardinelli-Seip congenital lipodystrophy type 2（*BSCL2*）遺伝子が報告されてきた[1]．今回，1-acylglycerol-3-phosphate *O*-acyltransferase 2（*AGPAT2*）遺伝子変異によるCGL症例を新たに経験したので報告する．

症例提示

患者：40歳台，女性．

主訴：高血糖．

現病歴：生下時より，全身で皮下脂肪組織の減少が認められていた．14歳時に，学校検診で尿糖陽性を指摘され，糖尿病と診断され食事療法が行われていたが，その後の通院は不規則であった．26歳時より，強化インスリン療法が開始されたが，血糖コントロールは不良であり，HbA1cは10～12%で推移していた．

既往歴：26～28歳，両側白内障手術，糖尿病網膜症に対して硝子体手術．28歳，

表❶　脂肪萎縮症の分類（2×2分割表）

	Inherited	Acquired
Generalized	先天性全身性脂肪萎縮症 Congenital Generalized Lipodystrophy（CGL）	後天性全身性脂肪萎縮症 Acquired Generalized Lipodystrophy（AGL）
Partial	家族性部分性脂肪萎縮症 Familial Partial Lipodystrophy（FPL）	後天性部分性脂肪萎縮症 Acquired Partial Lipodystrophy（APL）

SAMPLE
Copyright(c) Medical Review Co.,Ltd.