

アポ蛋白 A- I 欠損症と動脈硬化

東海大学医学部基盤診療学系健康管理学 准教授

護山 健悟

北松中央病院循環器内科 病院長

福井 純

同 循環器内科 医長

上野 裕貴

国際医療福祉大学大学院保健医療学分野 教授

佐々木 淳

はじめに

近年、動脈硬化の防御機構として、いわゆるコレステロール逆転送系、すなわち末梢組織に沈着したコレステロールを引き抜いて肝臓へ転送する系の重要性が再認識されてきている。このコレステロール逆転送系の中心的役割を担っているのが高比重リポ蛋白(high-density lipoprotein; HDL)である。HDLの化学組成は約50%が蛋白成分であり、残り50%はリン脂質とコレステロールエステルを主体とする脂質成分である。このHDLの主要構成アポ蛋白がアポリポ蛋白A- I (アポA- I)である。アポA- Iは、生体内に存在する遊離コレステロールをコレステロールエステルに転換するlecitin-cholesterol acyltransferase (LCAT)の活性化因子であることが知られている。また、スカベンジャー受容体B1や、細胞膜に存在するトランスポーター(adenosine triphosphate binding cassette transporter A1; ABCA1)との結合する際に必要とされる。アポA- I 欠損症は大きくアポA- I /C- III /A- IV欠損症、アポA- I /C- III欠損症、アポA- I 単独欠損症に分けられる。本稿ではわれわれが経験したアポA- I 単独欠損症と動脈硬化について述べる。

症 例

1. アポA- I Sasebo¹⁾

発端者は50歳女性。9歳頃、学校検診で黄色腫の指摘を受けた。傷、指輪の痕などに黄色腫が出現しやすい傾向にあり、他人より目が青いといわれていた。帯状疱疹で入院した際に著明な低HDLコレステロール血症を指摘されたが、冠動脈疾患を疑うような症状は認められなかった。左アキレス腱断裂以外に既往歴なし。飲酒はほとんどせず、喫煙歴もない。

現症:身長 152 cm, 体重 59.5 kg, 脈拍 78/分 整, 血圧 130/80 mmHg, 口腔内に病変なし。眼瞼, 肘関節, 腋下, 膝関節内側に黄色腫を認める(図①)。両側角膜辺縁を主体に混濁あり(図②)。両側アキレス腱肥厚を認める。心音, 呼吸音, 腹部に異常なし。神経学的所見は正常。胸写, 心電図:正常範囲。心臓, 頸動脈超音