

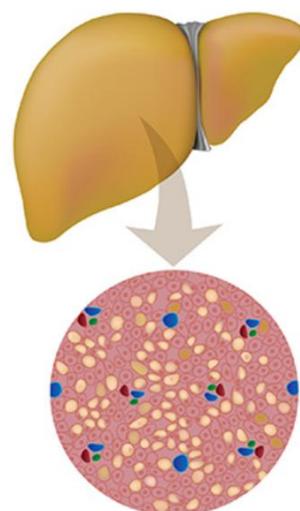
ヘモクロマトーシスとは

先天的または後天的な原因によって、体内の貯蔵鉄（健康な人の体内鉄含量は1～3g）が異常に増加し、肝臓、脾臓、心臓、皮膚、関節、下垂体（かすいたい）、精巣などの諸臓器の実質細胞に過剰に沈着し、その結果それぞれの臓器の障害をもたらす病気です。



正常肝

ヘモクロマトーシス



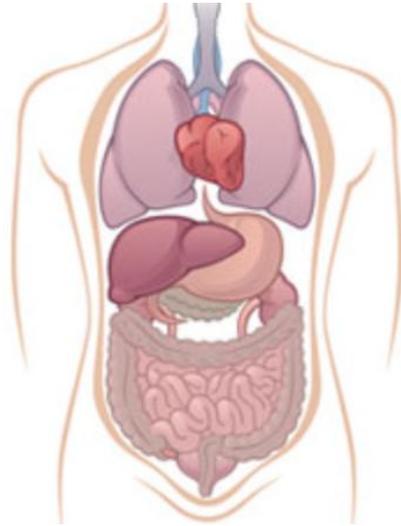
● 原因は？

- 原発性（特発性）と続発性（大量輸血、鉄剤・鉄の過剰摂取、無効造血、アルコール多飲、肝硬変など）とに分けられます。
- 原発性ヘモクロマトーシスは、常染色体劣性遺伝形式をとり、病因遺伝子としてHFE遺伝子の変異が知られています。



● 症状は？

- 原発性ヘモクロマトーシスは、月経や妊娠・出産などで鉄が失われやすい女性には少なく、男性が5～10倍多いのが特徴です。
- 臨床的には、肝硬変、糖尿病、皮膚色素沈着の3主徴、さらに心不全を加えた4主徴のほかに、種々の内分泌障害（甲状腺・副甲状腺・下垂体の機能低下、性機能低下など）や関節症状（対称性のはれと疼痛）などが認められます。



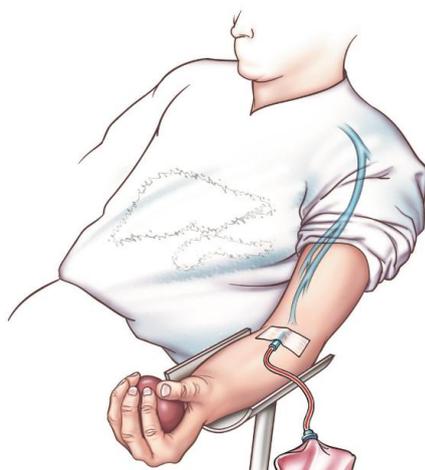
● 診断は？

- 血清鉄濃度、トランスフェリン飽和度、フェリチン濃度などの著しい増加などで疑います。
- 組織への鉄沈着を確認する方法として、肝生検組織の鉄染色、鉄含有量の測定などを行います。
- 画像診断では、腹部単純CTとMRIが行われます。



● 治療は？

- 瀉血は最も効果的で、かつ安価な治療法です。通常、週1～2回、200～400ml ずつ瀉血します。



- 鉄キレート療法は、鉄の排泄促進薬であるデスフェラルを1日750~2000mg、皮下注射または静脈注射で投与して、鉄の尿中への排泄の促進を図るものですが、効果は瀉血よりも劣ります。

● 予後は？

- 肝硬変になる前に瀉血療法を始めた場合は、健常人とほぼ同様の寿命を保ちます。
- 肝硬変を合併すると、5年後、10年後の生存率はそれぞれ90%と70%、糖尿病を合併するとそれぞれ90%、63%。
- 原発性ヘモクロマトーシスの死因は、肝がんが全死因の30%と最も多く、次いで肝硬変が19%、心不全が6%。

