アミロイドーシスへの認識

患者の皆様と、医師、看護師、医学生を含む支援ネットワークのために



第3版

2026年10月出版

この冊子は、アミロイドーシス支援グループのガイダンスに基づいて作成されています。特に、Drs. Kevin Michael Alexander、John Berk, Angela Dispenzieri、Anita D'Souza、Morie Gertz、Steven M. Greenberg、Martha Grogan、Andrea Havasi、Shaji Kumar、Heather Landau、Suzanne Lentzsch、Nelson Leung、Ahmad Masri、Mathew Maurer、Joshua Mitchell、Maria Picken、Frederick Ruberg、Vaishali Sanchorawala、Nitasha Sarswat、Sascha Alexander Tuchman、Marcus Anthony Urey、Joban Vaishnav、Robert Vescio、Janice Wiesman、Jeffrey Zonder、Paula Schmittの各医師に、心より感謝申し上げます。

本冊子に記載された情報は正確であるが、医学とは常に進化を続けるものである。そのため、本冊子の内容は教育目的としてのみ示されるものである。医学的な助言を呈することを意図しない。医療に関するすべての判断は、適任な現役の医師への相談のうえ行われるべきである。

イラスト作品 © 2013-2026, Fairman Studios, LLC.

表紙イラストについて：アミロイドーシスはしばしば中高年者に発症するが、30代、40代および時にはさらに若い世代の患者にもみられることがある。

目次

1	1分間で学ぶ概要	1
2	アミロイドーシスとは?	2
3	アミロイドーシスの種類	7
4	診断	17
5	治療	27
6	主要なアミロイドーシスセンター	38
7	オンラインリソース	39

1. 1分間で学ぶ概要

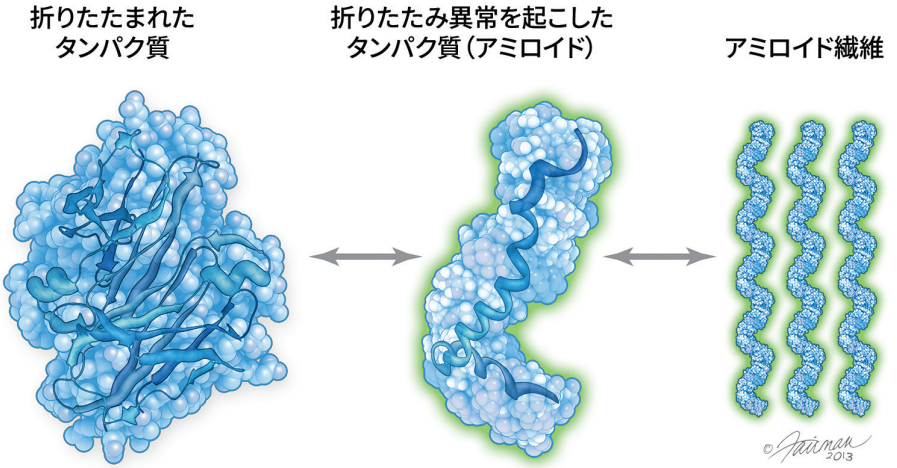
体内に存在するタンパク質はすべて生分解性で、再利用されます。アミロイドーシスとは、異常タンパク質が異常な折りたたみを起こし、分解抵抗性を示す繊維を形成する疾患です。アミロイドタンパク質は体内の組織に沈着し蓄積します。腎臓、心臓、肝臓、消化管あるいは神経にアミロイドが沈着すると、これら臓器の機能が低下します。アミロイドーシスの症状は、アミロイドが沈着した臓器の機能障害の結果起こるものです。特定の臓器が侵される可能性は、異常な折りたたみを起こしている原因タンパク質によって異なります。関与する臓器によっては、以下の症状のいくつかが現れます：原因不明の体重減少、疲労、息切れ、泡状の尿、動悸、腫脹（腹部、足首、脚）、紫斑ができやすい、手根管症候群、腰部脊柱管狭窄症、腱断裂、手足のしびれ感やピリピリ感。これらの症状はアミロイドタンパク質による原因となっている臓器への損傷または機能障害の臨床症候です。治療は、アミロイドタンパク質の産生を止めるか、またはアミロイドタンパク質を安定化させて異常な折りたたみは繊維形成を防ぐようにデザインされます。既存のアミロイド沈着を溶解する可能性のある治療法を開発するための研究も進行中です。未治療のまま放置すると、全身性疾患により生命が脅かされる可能性があります。そのため、確実な早期診断が、転帰を改善するための鍵となるのです。

2. アミロイドーシスとは？

私たちの生涯を通して、私たちのDNAはタンパク質と呼ばれる低分子化合物の産生をコードしています。これらのタンパク質によって、ほぼ一生涯の生物学的過程に関する構造と機能が供給されます。細胞を機能させる酵素、身体の成長や代謝に作用するホルモン、免疫反応を形成する抗体、これらすべてがタンパク質の作用の例です。人体のほぼすべて、例えば目の色から血液中への酸素運搬、そして特定の食品を消化できるかどうかといったことは、体内で産生されるタンパク質によって決定されます。

体内でタンパク質が産生されると、特定の形状に折りたたまれます。このタンパク質の自然な折り畳みによって、正常に機能できるようになります。つまり、タンパク質が適切に折りたたまれることで、意図した様に機能し、私たちは相対的に良好な健康を享受することができます。タンパク質の異常な折りたたみは、身体の能力に影響します時間の経過とともに問題が生じる可能性があります。

異常な折りたたみを起こしたタンパク質は、遺伝子コードの変化（突然変異）、慢性炎症に関連する因子、または単に加齢により産生される場合があります。とは言え、人体には通常これらの異常なタンパク質を特定し、除去する能力が備わっています。しかしながら、処理できる容量を超えた異常なタンパク質が産生されたり、すべてのタンパク質の分解や除去ができなかったりする場合があります。タンパク質の産生と処理（タンパク質質的恒常性と呼ばれます）の誤りは、多くの病気に関連しています。



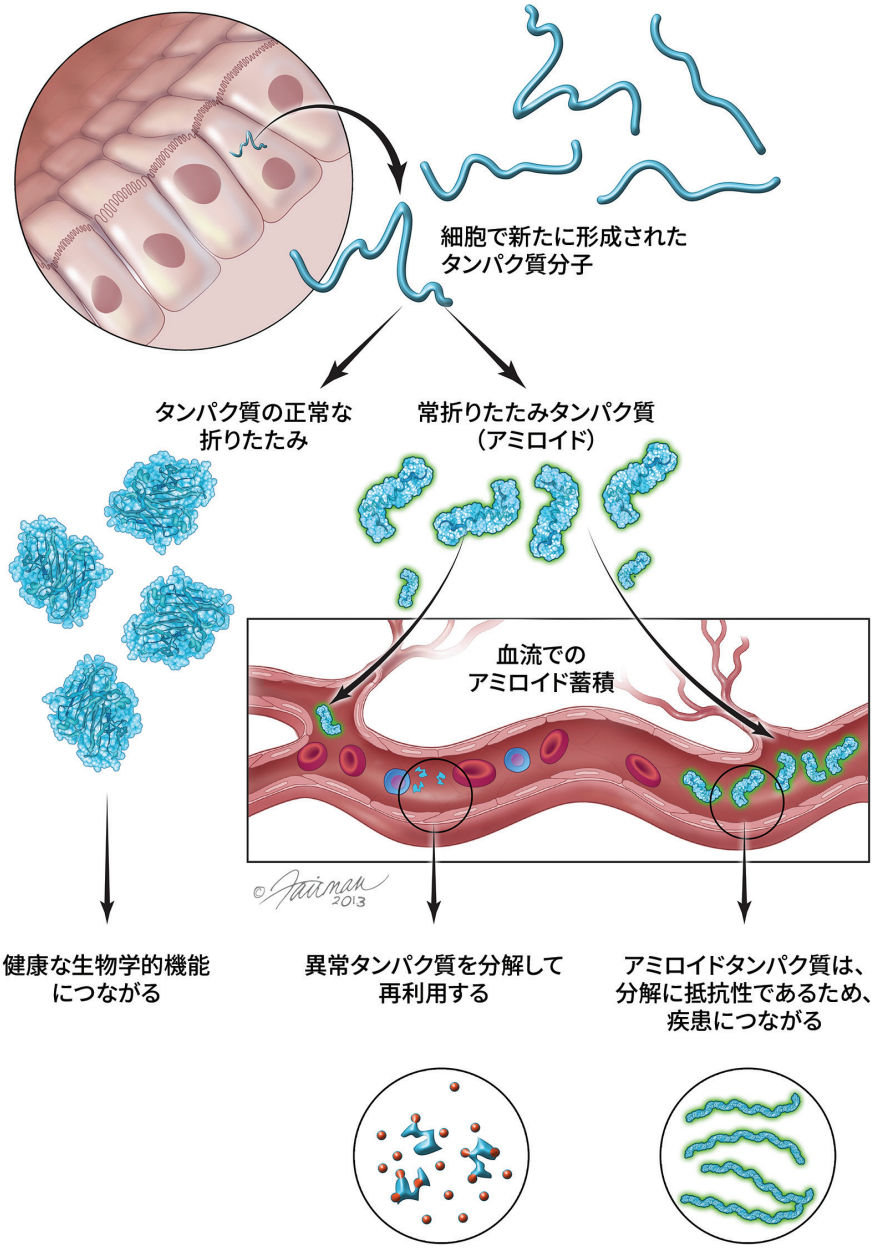


アミロイドは、タンパク質の折りたたみ異常によってできる物質です。
結合して固くて直線的な線維となり、組織や臓器に沈着します。

大まかに言うと、アミロイドーシス（am-uh-loy-doh-sisと発音）は、タンパク質の異常折りたたみ疾患として増え続けているその1つの種類です。アミロイドーシスには多くの異なった種類がありますが、折りたたみに異常のあるタンパク質はすべて、アミロイドと呼ばれる、人体が分解しにくい特定の形状をしています。アミロイドという名称は、複雑な糖分子から成ると考えられていたラテン語の"starch-like（でんぷんの様な）"に由来します。その後、異常な折りたたみを起こしたタンパク質で作られることが示されました。この異常な折りたたみにより、アミロイドタンパク質が結合して、体の臓器や組織に蓄積する固くて直線的な線維を形成するようになります。腎臓、心臓、神経など、アミロイドが沈着する場所によって、異なった症状や生命を脅かしうる病状が臨床症候として現れます。

アミロイドーシスは19世紀より知られていますが、これに対する理解が深まったのはこの数十年のことです。異常な折りたたみを起こすと、42種類のタンパク質がアミロイドーシスと関連していることが、現在確認されています。主な病型については、次のセクションで説明します。その他にも、アミロイドの形成を引き起こす可能性のある前駆体タンパク質の種類が、現在進行中の研究により発見されています。

かつてはまれな疾患と考えられていましたが，最近の研究からは，以前考えられていたよりも特定の型の方が一般的であることが示唆されています。例えば、ALアミロイドーシスの年間発症率は約74,000人で、北米のみで推定4,000人が診断されています。これは多発性骨髄腫の発症率の約5分の1にあたり、ホジキン病あるいは慢性骨髄性白血病の発症率に近似しています。遺伝性および加齢性のATTRアミロイドーシスはALよりも多くみられ、高齢者のうっ血性心不全症例の10〜15%を占めています。



遺伝的理由または慢性的な炎症や加齢などのその他の要因によって、折りたたみに異常のあるタンパク質が産生されます。

それでも，診断が見落とされることが頻繁にあります。歴史的には非常に稀な疾患であると認識されてきたため、医学生や医師はアミロイドーシスの診療を予測していない可能性があります。さらには、非特異的な症状（疲労や息切れなど）に関しては、肺や心血管疾患がより一般的な原因であると間違えられている可能性があり、アミロイドーシスの実際の罹患率は認識されているよりも高いとみられます。臨床医及び病理医は、示唆的な症状を有する患者においてアミロイドーシスを考慮することが不可欠です(セクション4で考察）。アミロイドタンパク質の独特な染色性や化学特性を考えると、アミロイドーシスの検査は簡単です。実施可能な治療からの恩恵を患者が受けるためには、確実な早期診断が不可欠です(セクション5で考察）。

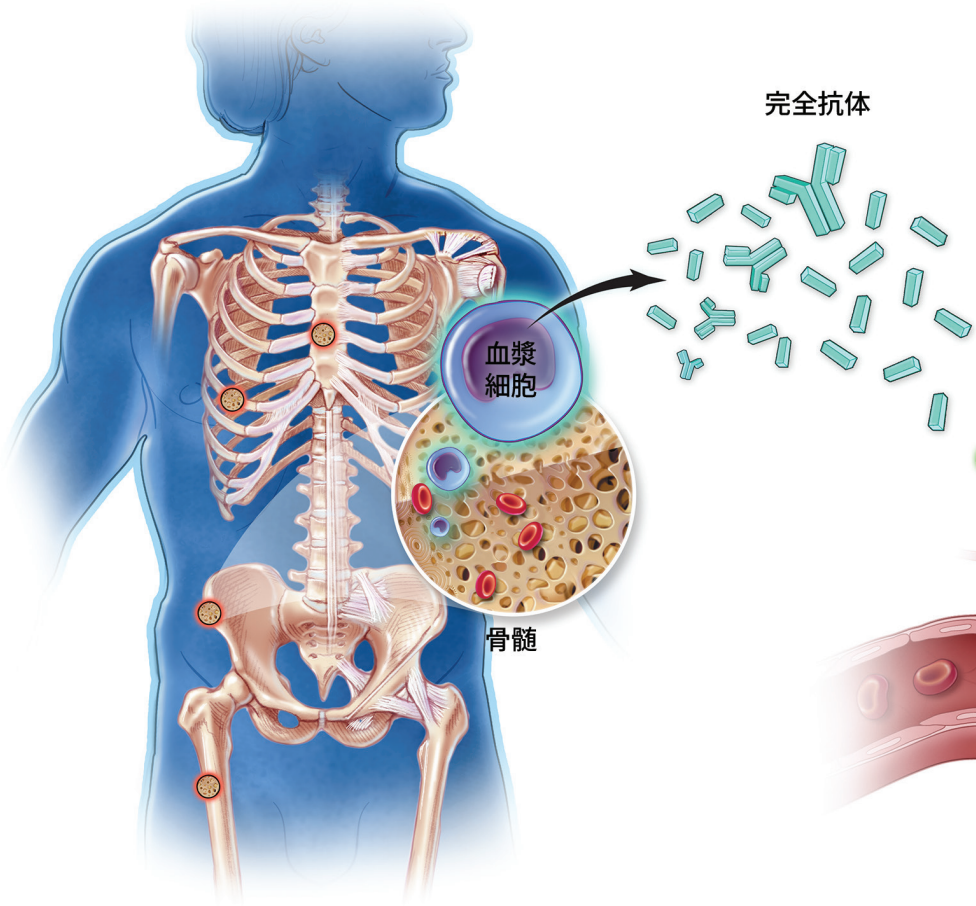
3. アミロイドーシスの種類

体内には多くの異なったタンパク質が存在しますが、それらは折りたたみ異常となってアミロイドーシスを産生する可能性があります。異常なタンパク質を形成する傾向は、両親から受け継がれることもあれば、自然に発生するDNA変異から生じることもあります。慢性の炎症性疾患や感染性疾患、あるいは（まれに）長期間の腎臓透析からアミロイドーシスが引き起こされることもあります。症例の大部分は骨髄疾患が原因で、多発性骨髄腫と呼ばれる種類の血液がんと類似しています。

アミロイドタンパク質は血流に蓄積するため、最終的に臓器や組織にアミロイド繊維として沈着することになります。これらの沈着物は、複数の臓器系を障害する場合もあれば、身体の1つの部位に限定（限局）される場合もあります。アミロイドは腎臓、心臓、神経に沈着することが最も多くみられます。肝臓、脾臓、消化管，皮膚，および気道も侵されることがあります。アミロイドーシスを引き起こす前駆体タンパク質の形状や大きさは様々ですが、そのどれもがアミロイドの沈着を形成する際に似たような折りたたみ異常の構造を有します。様々なタイプのアミロイドーシスを、関与する前駆体タンパク質に従って分類することができます。表1（次頁）に示す通り、便利な命名制度が用いられており、頭の“A” はアミロイドを意味し、そのあとに原因となりうるタンパク質の略号が続きます。例えば、ALはL鎖抗体由来のアミロイドを、AAは血清アミロイドAタンパク質を、ATTR はトランスサイレチン由来のアミロイドを指します。

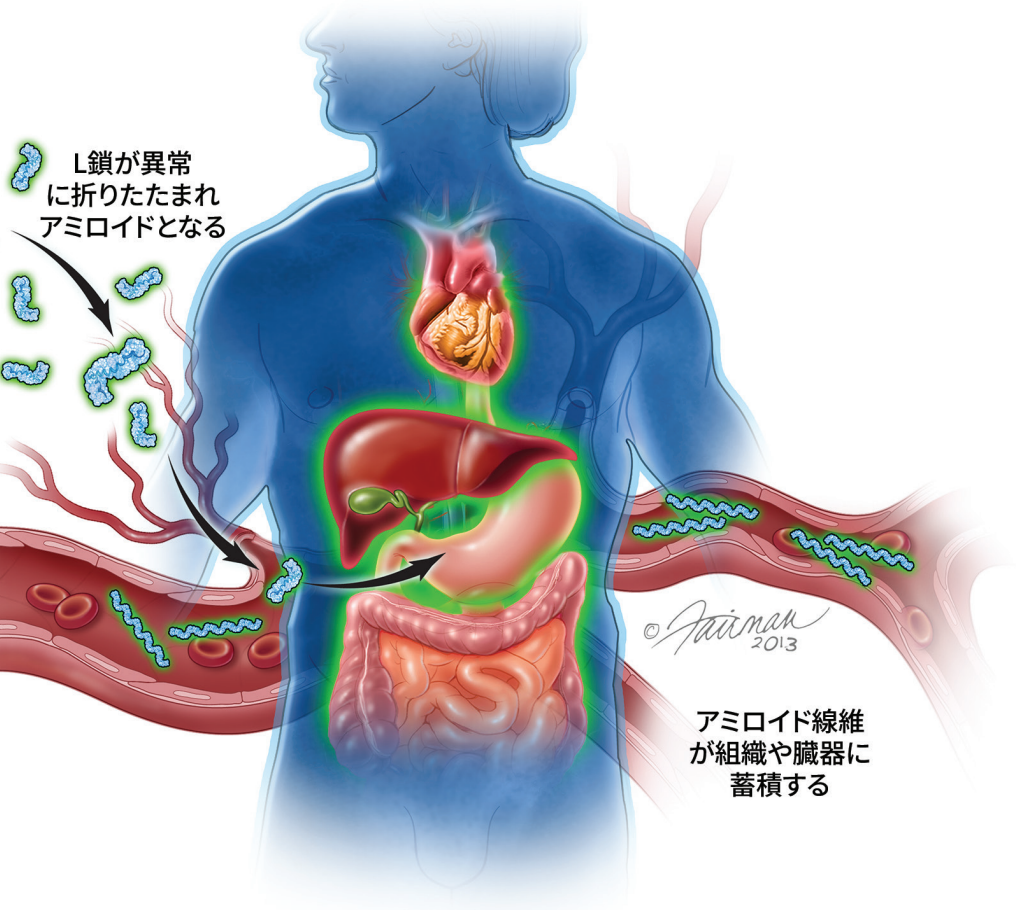
種類	アミロイドの源 （前駆体タンパク質）	症候群
AL, AH, ALH	**骨髄中の形質細胞** （免疫グロブリンL鎖またはH鎖、またはその両方）	原発性アミロイドーシス。多発性骨髄腫に類似、腎臓、心臓、肝臓、消化管、神経に影響を及ぼします。
AA	**血中炎症性タンパク質** （血清アミロイドA）	慢性炎症性疾患及び感染症に続発し、腎臓及び肝臓に影響を及ぼします。
ALECT2	**白血球** （白血球走化性因子2）	特に一部の民族でよく見られ、腎臓や肝臓に影響を与えます。
Aβ2M	**血中循環血清タンパク質** （β_2-マイクログロブリン）	透析関連、関節および腱に影響を与えます。
ATTR	**肝臓で産生される変異型および野生型タンパク質** （トランスサイレチン）	ATTRv: 130を超える変異を伴う遺伝性の可能性があり、神経系、消化器系、心臓、まれに腎臓に影響を及ぼします。122I/V142I変異は黒人患者の4%にみられ，心疾患を引き起こします。 ATTRwt: 野生型と呼ばれる非遺伝性は、高齢者ではより一般的であり、心疾患を引き起こす。
AFib	**肝臓で産生される変異型タンパク質** （フィブリノゲンAα鎖）	遺伝性、腎臓に影響を及ぼします。
AApoAI	**循環血清タンパク質** （アポリポタンパク質AI）	遺伝性、肝臓、心臓、腎臓、神経に影響を及ぼします。
ALys	**循環血清タンパク質** （リゾチーム）	遺伝性、消化管及び腎臓に影響を及ぼします。
AGel	**循環血清タンパク質** （ゲルゾリン）	遺伝性、目、皮膚、神経、腎臓に影響を及ぼします。
限局性	**局所組織の形質細胞** （免疫グロブリン軽鎖）	ほとんどが膀胱、皮膚、気道に発生します。

表1：アミロイドーシスの例。アミロイドーシスの例 アミロイドを表す“A” に、疾患の原因となるタンパク質の略号を組み合わせて命名されます。



ALアミロイドーシスでは、骨髄内の形質細胞が“ 遊離L 鎖 ” 抗体を過多に産生します。これらのタンパク質が折りたたみ異常によってアミロイドとなり、血液に蓄積されて、複数の臓器系に沈着します。

以下にALアミロイドーシス、AAアミロイドーシス、遺伝性アミロイドーシスの様々な病型、野生型ATTRアミロイドーシス、さらにALECT2、透析性、限局性アミロイドーシスの簡単な説明を述べます。



ALアミロイドーシス

AL(または原発性)アミロイドーシスはこれまで最もよくみられる病型と考えられてきましたが，近年ではATTR野生型が特に高齢者で最も多く診断されています。ALは、骨の空洞を埋める軟組織

であり、赤血球や白血球が形成される骨髄で発生します。形質細胞と呼ばれる白血球の一種は、感染から人体を防護する抗体を産生します。これらの抗体タンパク質（免疫グロブリン）は、L鎖およびH鎖分子から構成されます。通常、形質細胞が全抗体を産生して、人体がこれらのタンパク質を分解し、続いてすぐに再利用します。しかしALでは、組み立て不全で折りたたみ異常のL鎖が過多に産生されます。これらの「遊離L鎖」（及びまれに、異常折りたたみを起こしたH鎖）を効率的に分解することはできません。これらは結合してアミロイド繊維を形成し、臓器や組織の細胞外空間に蓄積します。こうして、人体の正常な機能を低下させるのです。通常、腎臓、心臓、肝臓、脾臓、神経、腸、皮膚、舌、軟組織、血管の複数の臓器に問題が起こります。

AA アミロイドーシス

AA（続発性）アミロイドーシスは、循環血中の血清アミロイドAタンパク質が増加することに起因します。血液中の血清アミロイドAは、感染症や炎症に対する自然な反応として増加します。一般的に、6ヵ月以上にわたって感染性あるいは炎症性の疾患を有する患者にAA発症のリスクがみられます。AAアミロイドーシスを引き起こす可能性がある慢性炎症性疾患の例としては、リウマチ性疾患（若年性および成人関節リウマチなど）、炎症性腸疾患、結核、慢性骨髄炎、ループス、家族性地中海熱(FMF)などの遺伝性発熱症候群が挙げられます。基礎にある炎症性疾患を治療すると、この型のアミロイドーシスはあまり起こりません。アミロイドの沈着は、通常、腎臓から始まりますが、肝臓、脾臓、リンパ節、心臓、腸にもみられます。

遺伝性トランスサイレチンアミロイドーシス (ATTRv又はhATTR)

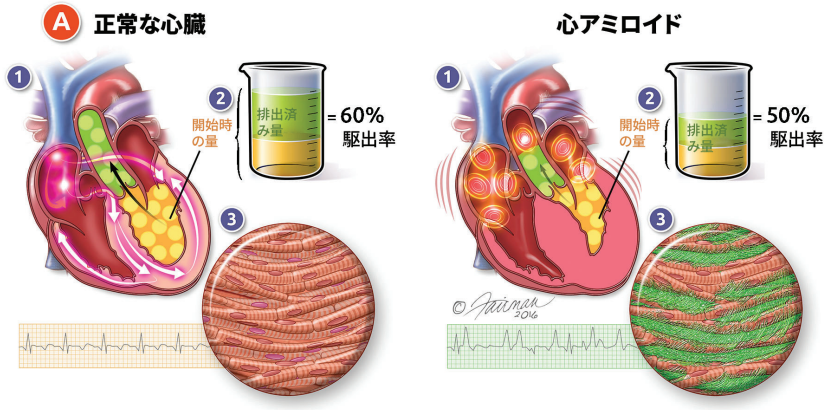
遺伝性アミロイドーシスは，その名称が示すように，罹患したタンパクをコードする遺伝子の変化（変異またはバリアント）に起因します。変異は通常、両親から受け継がれます。まれに、親から受け継がれなかった真新しい変異が人のDNAに生じ、それが次世代に受け継がれることもあります。遺伝性アミロイドーシスの最も一般的な病型は，主に肝臓で産生されるトランスサイレチン(TTR)タンパクをコードする遺伝子の変異によるものです。この病型は通常ATTRv又は「バリアントATTR」と称されますが、hATTR（遺伝性TTR)又はATTRm(変異型TTR）とも記載されます。TTRは、体内でチロキシン（甲状腺ホルモン）とレチノール（ビタミンA)を輸送するのに役立つタンパク質です。タンパク質を不安定にして、折りたたみを異常にし、アミロイドを形成させるTTRの変異体は、130種類を超えることが知られています。様々な臓器が侵され、特に神経系や心臓が影響を受けます。症状は中年期から高齢期にかけて最も多く現れます。神経が主に侵されている場合は、ポリニューロパチーを伴う遺伝性またはバリアントアミロイド(ATTRv-PN)、心臓が主に侵されている場合は、心筋症を伴う遺伝性またはバリアントアミロイド(ATTRv-CM)として知られています。

世界中で最もよく研究されているTTRの変異はVal30Metと呼ばれ、神経の損傷や、ときに心臓の障害を引き起こします。米国では別の一般的な突然変異としてThr60Alaがあり、心筋の肥厚や神経の損傷を引き起こし、アイルランド系の人、特に米国のアパラチア地域で最もよくみられます。トランスサイレチン型アミロイドーシス(ATTRv)は、ほぼ全ての民族の家族で発生しますが、1つのTTRバリアントであるV122I/V142Iは、アフリカ系アメリカ人及びアフリカ系カリビアン系の集団で特に多くみられます。

米国のみで135万人以上に相当する、米国人の3〜4%が、このTTR遺伝子の変異を有すると推定されています。このため、ATTRvは、アフリカ系アメリカ人に発生するアミロイドーシスの全症例の大部分を占めます（この集団におけるアミロイドーシスの全症例の25%）。黒人のうっ血性心不全の原因の可能性として医師が考慮に加えることが重要です。

野生型トランスサイレチンアミロイドーシス (ATTRwt)

野生型トランスサイレチンアミロイドーシス(ATTRwt-旧称：老人性全身性アミロイドーシスまたは加齢性アミロイドーシス）は、後天性の遅発性疾患であり、多くは遺伝性ではありません。つまり、この型のATTRではTTR遺伝子に変異はありません。正常型（野生型）トランスサイレチンタンパク質由来のアミロイドの沈着が体内に蓄積します。ATTRwtアミロイド沈着は主に高齢者の心臓に蓄積します。通常は心臓症状の緩徐な進行がみられます。しばしば未診断のままにされていますが、変異体か野生型かを問わず、TTR媒介性のアミロイドーシスはALアミロイドーシスよりも一般的であると考えられています。例えば、心臓のATTR沈着は75歳以上の全患者の最大20〜25%に見られます。心臓のポンプ機能が心エコー図（心臓の超音波検査）などの診断検査で保たれているように見える場合でも、うっ血性心不全を引き起こすほどの蓄積が有意な症例が見られます。このアミロイドーシスのサブタイプ群を説明するために以前「老人性（senile）」という語が用いられていたにもかかわらず、この病態は老衰や認知症とは関係がありません。



ATTRは駆出率が保持された心不全(HFpEF)を引き起こすことがよくあります。

ALECT2 アミロイドーシス

最も新しくアミロイドタンパク質の種類に加ったもののひとつであるALECT2は、白血球から作られたタンパク質に由来します。この疾患は、アメリカ先住民、メキシコ人、ファースト・ネーションの人に最も多くみられます。また、インドと中東でも確認されています。罹患者においてLECT2が異常な折りたたみを起こしアミロイド沈着を形成する理由については、現在研究が行われていますが、ALECT2が遺伝子変異の結果であるという明確な証拠はありません。加齢に伴う全身性アミロイドーシス、ATTRwt及び以下のセクションに記載のもの（「その他のアミロイドーシス」）と同様に、アミロイド沈着は非変異型（野生型）タンパク質から形成されます。この病型は誤診または過小診断される可能性があります。実際に、1つの試験では、特にメキシコ系の患者で

はALECT2がアミロイドとしてかなり一般的で未診断の型であることが指摘されています。アミロイドを含む腎臓の検体を用いた分析では、AL（86%）、AA（7%）、ATTR（1.4%）との比較において、ALECT2は三番目（2.5%）に多く見られました。

$A\beta_2M$ アミロイドーシス

$A\beta_2M$(または透析関連）アミロイドーシスは、長年透析を受けている腎不全の患者さんに起こることがあります。血中の血清タンパク質ベータ-2マイクログロブリン（β_2M)は、透析フィルタを通過できないために血液中に蓄積します。これは、現代の透析フィルタでは問題が少ない可能性があり、この型のアミロイドーシスの発生率は、結果として低下しているようです。この型のアミロイドーシスでは、β_2Mでできた繊維が、特に関節や腱などの組織に蓄積します。これにより関節の痛みや硬直、関節液、また手根管症候群が生じます。

その他のアミロイドーシスの種類

ATTRvで見られる様々な遺伝性TTR変異のほかにも、アミロイドーシスをもたらす様々なタンパク質の遺伝子変異があります。非常に稀ですが、これらには以下が含まれます：AFib（フィブリノゲンA α鎖由来；“A-Fib”とも呼ばれている一般的な心臓障害の心房細動と混同しないこと。）、AApoAI(アポリポタンパク質AI由来)、ALys(リゾチーム由来)、およびAGel(ゲルソリン由来)。
また、ATTRwtは最も一般的な加齢に伴うアミロイドーシスであるが、加齢に伴うアミロイドーシスのその他の例には以下が含まれる。APro（プロクラチン由来）、ACal（カルシトニン由来）、AIAPP（アミリン由来）、AANF（心房性ナトリウム利尿因子由来）。これらのいずれのアミロイドーシスも、変異していない野生型タンパク質の折りたたみ異常(ATTRwtと同様）により引き起こされます。

限局性アミロイドーシス

全身性アミロイドーシスの主要な病型を以上に述べましたが、全身性疾患の所見を呈することなく、アミロイドの沈着が身体の限局的な部位にみられる場合があることも認識しておくことが重要です。こうした限局性の腫瘍様の沈着は、膀胱や気道（気管、肺など）に最も多く起こります。眼、消化管、皮膚、乳房の内部や周囲にも沈着物が見つけられています。最も一般的には、限局性のアミロイド沈着は免疫グロブリン軽鎖タンパク(ALアミロイドーシスと同様）から構成されます。しかし、限局性アミロイドーシスでは、アミロイドL鎖を産生する異常な形質細胞が骨髄ではなく、患部組織にみられます。

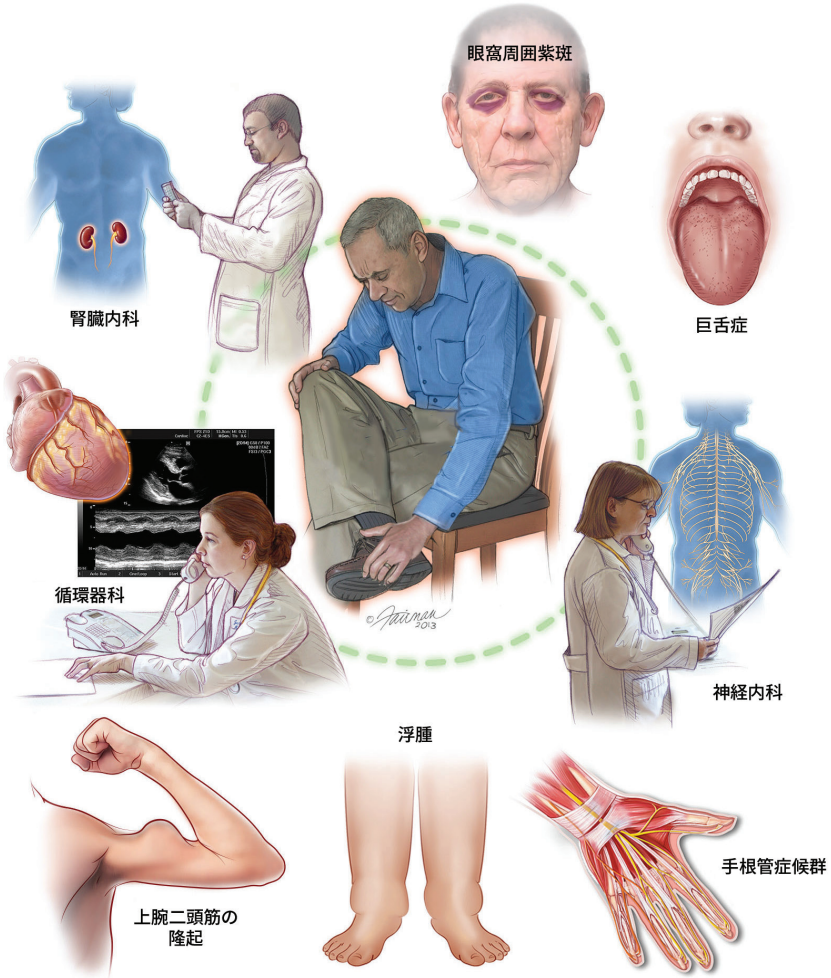
そのほかの非全身性アミロイドーシスは、ホルモンタンパク質や加齢、あるいは人体の特定の部位に関連しています。限局性アミロイドーシスの一種で特殊なものとして、脳アミロイド血管症（CAA）があります。原因はいまだ不明ですが、いくつかのCAAは遺伝性であるとみられています。脳内の動脈壁にアミロイドタンパク質が沈着し、脳卒中、認知症および出血のリスクを上昇させます。この神経性疾患は主に高齢患者にみられますが、アルツハイマー病との関連はありません。

4. 診断

いくつかの点において、アミロイドーシスはしばしば認識が困難です。症状は漠然としていて非特異的であり、より一般的な疾患と類似した症状をしばしば呈します。例えば、息切れは、高血圧、心不全、肺疾患など、はるかに一般的な医学的問題に関連する心疾患の指標でありえます。別の例として、尿中のタンパク質（「蛋白尿」）があります。蛋白尿はアミロイド関連腎障害で起こることがあります。糖尿病など、はるかに一般的な病気で尿中タンパク質を引き起こす可能性があるため、医療提供者は通常、最初にアミロイドーシスについて考えません。

アミロイドーシスは通常中高年に発症しますが、30〜40代、時にはさらに若い世代にも起こり得ます。発生する部位により異なりますが、アミロイドの沈着により、体重減少、疲労、息切れ、起立時のめまい、足首・脚の腫脹、手足のしびれや刺痛、泡状の尿、交互に起きる便秘と下痢、食後すぐの満腹感を生じることがあります。手根管症候群は、ALアミロイドーシス患者及びATTRアミロイドーシス患者で多く見られ、腰椎狭窄はATTR患者でも高頻度に認められます。また、特に目の周囲にあざ（眼窩周囲紫斑）ができやすい場合、あるいは舌肥大（巨大舌）がみられる場合には、ALアミロイドーシスが基礎疾患である確率が非常に高くなり ます。

症状の特徴的な一群が持続し悪化しているにもかかわらず、多くの医師はアミロイドーシスのような稀で潜行性の疾患を考慮しない（または思い出さない）ことがあります。アミロイドーシスの診断が検討されるまでに、何カ月もの間、または何年もかけて、あるいは複数の医師を受診することは珍しくありません。



症状は多くが漠然としていて、その他の一般的な疾患の症状に類似しています。そのため、診断には専門医間での集学的治療が不可欠です。アミロイドーシスの明確な徴候が、舌肥大（巨大舌）や目の周囲のあざ（眼窩周囲紫斑）となって現れることもあります。

適切な診断が下される前に臓器不全を発症する患者もいます。特別な画像検査で診断可能な心臓のATTRアミロイドーシス（この冊子で後述）を除き、アミロイドは生検によって必ず確認されます。生検を実施する場合、検体の適切な検査を確実に行うために、病理医に対して疑われる診断について通知することが極めて重要です（次のセクションを参照）。臨床情報がないと、病理医はより一般的な診断のみを考慮し、アミロイドーシスを見逃す可能性があります。

アミロイドーシスは単一の臓器だけに影響を与えるものの、全身性の問題を引き起こすことがよくあります（すなわち、二つ以上の臓器系への影響など）。ALアミロイドーシスで、臓器のうち最もよく罹患がみられるのは腎臓（患者のうち約70%）、心臓（60%）、神経系（30%）、消化管（10%）です。そのため、他の原因が明らかでない腎臓、心臓、胃腸または肝臓の疾患を併せ持つ場合は、医師がアミロイドーシスの検査を実施すべきです。

アミロイドーシスを検討するべき臨床現場として、最もよく見られる4つの状況は次のとおりです。

1. *腎障害を示唆する尿中の大量のタンパクの喪失（タンパク尿；ネフローゼ症候群とも呼ばれる）。*
2. *心エコー図上の心臓の硬化あるいは肥厚（拘束型心筋症）、心電図(EKG or ECG)上の低電位差、従来の治療に抵抗性を示す不規則な心拍（不整脈）で多くは正常または低血圧を伴う、原因不明の心不全 これらの所見は心臓の病変を示唆します。*
3. *飲酒やその他の原因のない肝臓の肥大（肝腫大）、多くはアルカリホスファターゼ上昇などの肝臓の異常な血液検査値を伴うこれは肝臓への浸潤を示唆します。*

4. *手足の指のしびれまたは疼痛（末梢神経障害）、手根管症候群（特に両手の罹患）、起立時の血液低下による目まいの有無に関わらず交互に起きる便秘と下痢（自律神経障害）。これらの症状は神経病変を示唆する可能性があります。*

アミロイドーシスの検査

アミロイドーシスが疑われる場合、現在利用可能な多くの治療の恩恵を患者が受けるためには、早期発見と正確な評価が不可欠です（次セクションで考察）。血液検査および尿検査が診断の手がかりとなることがあるが,ATTR心アミロイドーシスが疑われる患者では，組織生検または特殊な種類の心臓CTスキャン（核シンチグラフィースキャン）のいずれかにより診断を確定する必要があります。心臓に障害がある場合、特定の血液検査および尿検査を実施して、ALアミロイドーシスを除外する必要があります。

ALアミロイドーシスが疑われる、または血液検査や尿検査で除外されていない場合、アミロイド沈着を検出するための標準基準は、脂肪パッド吸引と骨髄生検から採取した組織検体でコンゴーレッド染色の実施です。生検は歯肉、神経、腎臓、肝臓、舌、心臓、直腸、その他の臓器から採取できますが、組織検体を採取する最も簡単な方法は、腹部からの脂肪吸引です。この侵襲的が最小限な処置では、腹部の皮膚を麻酔で麻痺させ、針を用いて皮下から脂肪の小規模な吸引を行います。採取した検体は、通常、ひよこ豆や鉛筆の消しゴムくらいの大きさです。すべてのアミロイドが折りたたみ異常の構造を有するため、研究室でのコンゴーレッド染色や標準の顕微鏡下で見た時にピンク色を、偏光顕微鏡検査で特徴的な青リンゴ色の外観を示します。



アミロイドーシスを発見するための代表的な手法として組織標本によるコンゴーレッド染色が用いられ、アミロイドーシスは偏光顕微鏡を通して青リンゴ色で示されます。レーザー顕微解剖・質量分析によって、事実上100%の確率でアミロイドの種類を特定することができます。

ALアミロイドーシスの場合、脂肪パッド吸引と骨髄生検は、最初に行われる検査の2つです。脂肪パッド吸引および骨髄生検によってアミロイドーシスが否定されてもアミロイドーシスの疑いが強く残る場合には、患部臓器（心臓、腎臓、肝臓など）の直接生検が行われることとなります。アミロイドが生検組織内に存在する場合には、コンゴーレッド染色を実施することで症例のほぼ100%が確定診断されます。組織検体の過剰染色は誤った結果をもたらすことがあるため、生検を行う病理医はコンゴーレッド染色の経験があることが重要です。電子顕微鏡を用いて組織を可視化することにより、アミロイド繊維の古典的構造が示され、その存在の確認に有用です。

アミロイドーシスの特定

アミロイドが臓器に存在することを証明することは、行程の始まりにすぎません。次に、どの種類のアミロイドが疾患の原因であるのかを判断し、個別の適切な治療を計画する必要があります。すべての症例において、アミロイドの種類は患部組織の異常タンパク質沈着の評価に基づいて特定されるものでなければなりません。組織検体のこの追加検査は、高度な診断ツールを自由に利用できる専門のアミロイドーシスセンター(セクション6を参照）で実施することを推奨します。広範囲の局所検査後にアミロイドーシスが疑われるがも確定されない場合は，該当するセンターの専門医への相談も考慮すべきです。

ALアミロイドーシス患者の98%では、血清中および尿中のモノクローナルタンパク質の測定値（血清および尿電気泳動、免疫固定法による）と組み合わせた時のカッパおよびラムダの血清遊離L鎖の濃度を測定するための簡単な血液検査において、ALアミロイドーシス患者さんの約98%が、1つの型または別の型

のレベルが不釣り合いな上昇を示します。この検査は、多くの場合、最も早く行われる検査の1つです。骨髄生検では、上述のようにアミロイド沈着が明らかになることが多く、ほとんどの場合、異常（クローン性）形質細胞がアミロイドを形成するL鎖を産生します。これらの細胞は、特殊染色（免疫組織化学法）または細胞ソーティング法（フローサイトメトリー法）を用いて特定されます。

これらの検査が陰性であった場合には、ATTR型などの他の疾患の病態の調査が必要となります。患者が遺伝性のアミロイド（TTR 、フィブリノーゲン、リゾチーム、アポリポタンパク質 AI および AII 、ゲルゾリンなど）を有していないかどうかを調べるために、分子および遺伝子検査を実施することができます。このような変異体が見られる場合には、その子供にそれぞれ50%の確率で変異体が遺伝されます。遺伝子変異の存在しても必ずしもアミロイドーシスを発症するとは限らないということを強調すべきです。また、遺伝性アミロイドーシスに関連する変異や遺伝子バリアントを有していても、遺伝性アミロイドーシス以外のアミロイドーシス(ALやAAなど）を発症することや、2種類のアミロイドーシスを同時に発症することは、まれにですがありえます。これらの種類の症例を整理するために必要な複雑な検出作業には、しばしば臨床的な専門知識と、主要なアミロイドーシスセンターでのみ利用可能な高度な診断検査が必要です。

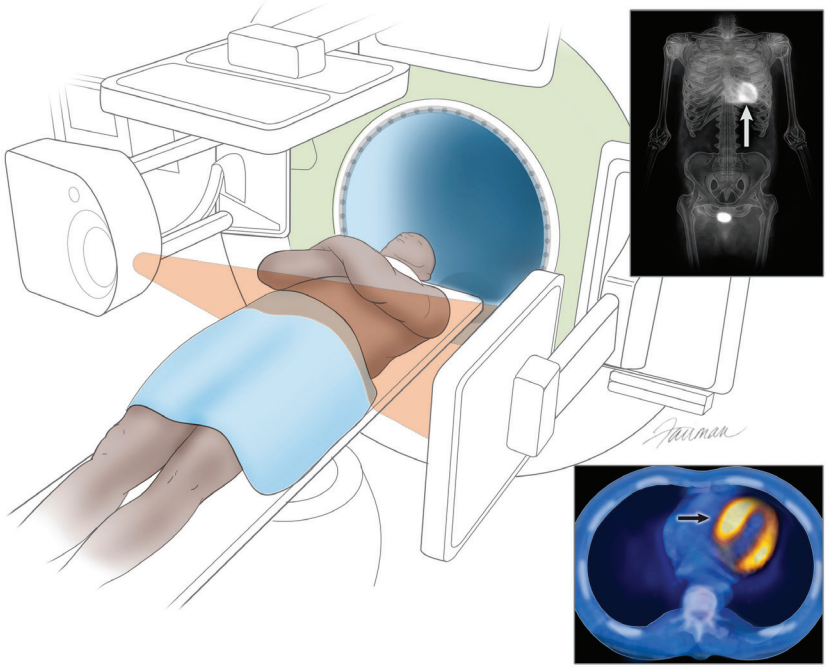
当然のことながら、遺伝病の検査に消極的な人もおられます。米国では遺伝情報差別禁止法（Genetic Information Nondiscrimination Act：GINA）によって、アミロイドーシスのような疾患に関する遺伝的素因を有する患者が雇用や健康保険での差別を受けないことが制定されています。）検査の前には、資格のある遺伝カウンセラーと面会することをお勧めします。

重要なことは、患者の他の病歴が、最も可能性の高いアミロイドーシスの種類に関する手がかりになる場合があることです。慢性炎症性または感染性疾患、または長期腎臓透析を有する患者の場合、それぞれAAまたは$A\beta_2M$アミロイドーシスを最初に検討します。再発性脳卒中または進行性認知症にMRIで小脳出血の再発のエビデンスがある場合，脳アミロイド血管症(CAA)が示唆されます。高血圧を伴わず心エコー図で壁厚の増加がありうっ血性心不全を呈する50歳以上の患者では、野生型ATTRアミロイドーシス(ATTRwt)を最初に検討します。

一方で、最近のプロテオミクス分野の発展により、アミロイドーシスの正確な診断に革命がもたらされています。プロテオミクスでは、生物や環境中の全タンパクの採取が行われます。多くの場合、アミロイド沈着の原因である前駆タンパク質を正確に診断できない標準的な免疫化学技術とは異なり、プロテオミクスは、遺伝子変異の有無にかかわらず、アミロイド沈着中の特定のタンパク質を特定することができます。レーザー顕微解剖・質量分析（LMD-MS）とは、アミロイドーシスの型を特定するための主要な手法です。検査を実施するためには、コンゴーレッド染色法で陽性結果が得られた標本を解体し、より小さなタンパク分子の構造（ペプチド）に分解します。それから、「液体クロマトグラフィー・エレクトロスプレー・タンデム質量分析」と呼ばれる（質量分析またはLMD-MSと略して呼ばれることもあります）手順によってペプチドを分析します。LMD-MSには、ほぼ100%の精度で最もよく知られたアミロイドタンパク質を特定する能力と、新しいアミロイドタンパク質の特徴を明らかにする能力があることが、研究で示されています。歴史的に過小診断されてきた特定の病態のアミロイドーシス、例えば、Val122Ile、黒人で心アミロイドーシスを引き起こすTTRバリアント、およびメキシコ系患者の腎臓病を引き起こす野生型ALECT2タンパク質は、LMD-MSを使用すると容易に同定できます。

前述したように、心アミロイドーシスは生検なしで診断できる状況が1つあります。ATTR心アミロイドーシスが疑われる場合、米国では核医学スキャン、Tc-99m PYP(ピロリン酸スキャン)、欧州ではDPD/HMDPを用いて診断することができます。典型的な心エコー検査または心臓MRI所見とともに心臓に異常集積があり, スクリーニング時のALの血液検査および尿検査が陰性であれば,ATTRの診断を確定することができます。ALやアポリポタンパク質などの他の種類のアミロイドーシスは、血液プールなどの他の技術的問題と同様に、核医学検査で陽性となる場合があります。心臓画像検査のみに基づくアミロイドーシスの診断にはかなりの専門知識が必要であり、アミロイドーシスの評価経験を有する心臓専門医及び/又は核医学の専門家を関与させる必要があります。

要約すると、特定の種類のアミロイドーシスの診断には、年齢、民族性、家族歴、個人の病歴などの臨床的因子の評価と、高度な診断検査が必要です。



血清遊離L鎖検査、血清/尿蛋白電気泳動及び免疫固定法によりALアミロイドーシスを除外した後、テクネチウム99 m-ピロリン酸骨シンチグラフィスキャン(PYPスキャン)を非侵襲的ツールとして使用して、ATTRアミロイドーシスを診断することができる。

5. 治療

以前には、アミロイドーシス患者に対してはなすすべがないと考える医師もみられました。これは全く事実ではありません。特に、効果的な治療法が多くの国の規制当局によって承認されています。

特に血液専門医、心臓専門医、腎臓専門医、神経内科医といった医師からなるチームの連携により、確実かつ正確でできる限り早期の診断を得ることが重要です。最適な治療法の選択は，アミロイドーシスの種類や侵された臓器により異なり，また患者の状態，年齢，個人の好みなどの要因も考慮しなければなりません。適時の治療が行われなければ、アミロイドの沈着が持続して、組織が障害され、いずれは臓器不全に陥ったり、場合によっては死に至る可能性もあります。

アミロイドーシスの治療は、以下の2パートからなるプロセスとして考える必要があります。

(1) 患者の福利、生活の質、機能、生存期間を永らえるための症状の管理

(2)アミロイドタンパク質を減少または安定化させ、アミロイド沈着の継続的な形成を防止。

異常タンパク質の産生を除去すれば、既存のアミロイド沈着が再吸収され、臓器機能が経時的にゆるやかに回復する場合があります。

アミロイドタンパク質の形成や沈着を阻害するための一般的な方法は 3 つあり、アミロイドーシスの種類によって異なります。最も一般的な戦略は、疾患につながる前駆体タンパク質の産生を停止させることです。二番目の方法は、前駆体タンパク質の正常な構造を安定化する薬物治療を用いるものであり、これによりアミロイドの折りたたみ異常を妨ぎます。本文書作成時の臨床試験における3つ目の戦略は、研究的な免疫戦略を通じて、またはアミロイド繊維を不安定化させて、アミ

ロイド沈着が体内でより容易に溶解することで、アミロイド沈着を直接標的にすることです。アミロイドーシスの専門家は、各症例の最善の治療法や、副作用の可能性について、検討することができます。

ALアミロイドーシス

AL（原発性）アミロイドーシスについて、高頻度で診断される病態では、多くの場合広域な臓器病変を伴います。未治療での平均生存期間は約12〜18カ月であり、心機能が著しく低下した患者ではわずか約6カ月です。早期に適切な治療によって十分な診断が下された場合、多くの患者は何十年にもわたって良好な生活の質で生活することができます。治療の目的は、形質細胞によって産生される異常なL鎖抗体タンパク質の数を減らすことです。

以前は、化学療法薬メルファラン（アルケランとしても知られる）またはシクロホスファミド（サイトキサン）が第一選択でした。通常はデキサメタゾン（これらの薬剤と相乗的に作用して形質細胞を死滅させるステロイド剤）と併用します。多発性骨髄腫（形質細胞癌）の治療にこれらの薬剤及びその他の薬剤を使用しました。化学療法には悪心、嘔吐、脱毛、感染及び極度の疲労などの副作用がある可能性があるため、薬剤（複数可）の用量及び/又は投与スケジュールは、頻繁に変更されるか、又は新たな薬剤及び治療を支持して中止された。

FDAが最近承認した現在推奨される第一選択薬は、ダラツムマブ(Darzalex-Faspro)とボルテゾミブ（ベルケイド）、シクロホスファミド（サイトキサン）、デキサメタゾン（デカトロン）の併用です。ダラツムマブは形質細胞上のCD38分子を標的とします。多発性骨髄腫やその他の血液がんの治療法として、形質細胞をさまざまな方法で標的とする新しい抗体が開発されており、最終的にはALアミロイドーシスに対する検査も行われる可能性があります。本セクションの最後に、本文書作成時点でALに用いられている一部の治療法を示すQRコードを記載しています。その多くは、ALアミロイドーシス患者を対象とした臨床試験や研究段階にあります。

ALアミロイドーシスの治療には、(ダラツムマブが行うような、異常なL鎖を作る細胞を標的にするのではなく) 体内に蓄積したL鎖のアミロイド沈着を直接標的にするための抗体として、異なる方法で抗体を使用する可能性があります。
この"枯渇薬"は、現在治験で研究されている実験的なアプローチです。この方法ではアミロイド沈着を標的とすることにより、人の免疫系はより効率的に沈着を特定し、不安定化させ、除去することができるようになります。

新しい免疫療法には、二重特異性抗体およびキメラ抗原受容体-T細胞(CAR-T)療法が含まれます。二重特異性抗体は、2つの異なる分子 (そのうちの1つはT細胞上に発現するタンパク質であるCD3) を標的とすることができる抗体のクラスです。他の標的は、BCMA、GPRC5D、またはFCRH5などの形質細胞上に発現するタンパク質であることが多くあります。現在、多発性骨髄腫で承認されている複数の二重特異性抗体があり、ALアミロイドーシスにも利用できます。
これには、Teclistamab(BCMA x CD3)、elranatamab(BCMA x CD3)、linvoseltamab(BCMA x CD3)、タルケタマブ(GPRC5D x CD3)などがあります。CAR-T療法は、患者からT細胞を採取し、形質細胞上のBCMAなどの分子を特定できる新しい受容体を発現するように操作する新しいタイプの治療です。BCMA標的CAR-T療法は、現在、多発性骨髄腫に対して承認されており、ide-cel及びcilta-celがALアミロイドーシスで使用されています。ALアミロイドーシスにおける二重特異性抗体およびCAR-T療法を試験する臨床試験が進行中です。
慎重に選択した患者において，非常に高用量の化学療法 (静注メルファラン) と幹細胞移植の併用が効果的であることが示されています。幹細胞は、骨髄にみられ、赤血球や白血球などのさまざまな正常な血液細胞に成長する細胞です。高用量の化学療法で異常形質細胞が破壊されると、患者自身の体から採取した新鮮な幹細胞で骨髄が補充されます (これを「自家移植」といいます)。ALアミロイドーシスの治療には、ドナー細胞を用いた同種の「自家移植」という別の種類の幹細胞移植は用いられていません)。化学療法ののちに幹細胞移植を行う

治療では多くの場合に臓器機能が顕著に改善または安定化する良好な反応が得られます。しかしながら、この積極的な治療に対してすべての患者が、特に心臓に高度な問題を抱える場合、または顕著な自律神経機能障害のある場合には、忍容性を持ち得るわけではありません。

以下のQRコードをスキャンして、現在使用している、および/または臨床試験で使われている（承認済みおよび治験中の）治療チャートをダウンロードすることができます。

AA アミロイドーシス

AA(または二次性）アミロイドーシスは、現在は先進国ではあまり一般的ではなく、この疾患（関節リウマチ、クローン病、家族性地中海熱など）を引き起こしうる多くの炎症性疾患に対する治療法が見出されています。AAアミロイドーシスでは，アミロイド沈着は通常非常に緩徐です。特に、腎疾患に対する治療が行われる場合、生存期間が10年を超えることがよくあります。骨髄炎や結核などの未治療の感染症では、アミロイド沈着がより急速に蓄積することがあります。すべての症例において、感染症あるいは炎症といった基礎疾患に対処することが治療の中心となります。これにより、循環前駆タンパク質である血清アミロイドAが減少することで、アミロイドの進行性蓄積が遅延または停止します。腎不全の患者では、透析および腎移植が可能性のある治療法です。重要なこととして、腎臓移植では、腎臓への損傷の原因となった異常なタンパク質に対処しないと、アミロイドが最終的に腎臓に現れることがあります。これは、AAアミロイドーシスだけでなく、あらゆる種類のアミロイドーシスにも当てはまります。

ATTRv(遺伝性アミロイドーシス)

ATTRvアミロイドーシスでは、心臓系や神経系での罹患が最もよくみられます。心臓が主に侵されている場合、ATTR-CMと称され、神経が主に侵されている場合、ATTR-PNと称されます。介入しないと、特定の変異に応じて、生存率は疾患の症状の発現から5〜15年の範囲になります。

トランスサイレチンタンパク質の大部分は肝臓で産生されるため、長年、死体肝または健康な生体ドナーの肝臓切片を用いた肝移植が根治的治療法でした。肝臓移植に対して障壁となる可能性として、多くのATTRv患者の健康状態不良、及びドナー肝の不足などがあります。最近では、承認済みの治療法が利用でき、新薬も開発中であることから、肝臓移植は米国やその他の多くの国で一般的な治療法ではなくなりました。

これらの新しい治療法は、折りたたみ異常を起こしたTTRタンパク質からアミロイド沈着が形成されるのを防ぐための2つの一般的な方法に重点を置いています。薬物の1つのクラスは、肝臓で作られるTTRの量を減らす働きをし（遺伝子サイレンサー）、もう1つはTTRがアミロイドフィブリルへと異常に折りたたまれないようにする働きをします（安定化剤）。
アミロイドの形成に利用できる異常タンパク質を減少させることにより、臓器機能が改善できることが示されています。現在、2種類の遺伝子サイレンサー、vutrisiran(Amvuttra)及びeplontersen(Wainua)が治療薬としてFDAにより承認されています。これらの薬剤が、TTRタンパク質を産生するテンプレートとして使用される標的TTR mRNAに結合すると、mRNAは細胞によって分解され、再利用され、TTRタンパク質産生への使用が妨げられます。簡単に言うと、TTR mRNAがない=TTRタンパク質がない、TTRタンパク質がない=TTRアミロイドが形成されない、です。これらの薬剤は疾患の進行を止めることが目標ですが、一部の患者さんでは症状の改善も報告されています。

ATTR患者に対して初めてFDAが承認した安定剤はタファミジス(Vyndamax)です。この薬は、変異TTRが折りたたみ異常を起こしアミロイドになるのを防ぎます。FDAの承認を得た2つ目の安定化剤はアコラミジス（Attruby）で、もう一つの安定化剤であるジフルニサル(Dolobid)は適応外使用で使用される可能性があります。これらの経口薬は低分子薬であり、前駆体タンパク質に結合して構造を安定化させ、それによりアミロイド線維の形成や体内での蓄積を防ぎます。

ALアミロイドーシスと同様に、体内に蓄積したアミロイド沈着を直接標的とした様々な抗体治療が研究されています。多くの場合、枯渇薬と呼ばれ、現在臨床試験で使用されています。この方法ではアミロイド沈着を標的とすることにより、人の免疫系はより効率的に沈着を特定し、不安定化させ、除去することができるようになります。

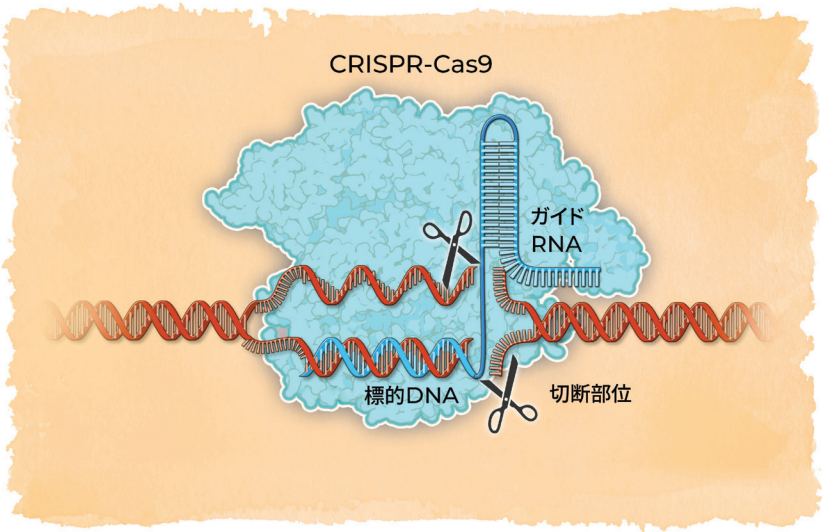
ATTRwt(野生型アミロイドーシス)
(旧老人性全身性アミロイドーシスまたは加齢性アミロイドーシス)

ATTR-CMと呼ばれることが多い野生型トランスサイレチン(ATTRwt)アミロイドーシスでは、心臓が最も影響を受けます。予後は通常、患者が診断された時点までにどの程度心臓が侵襲されているかにより異なります。

米国で現在FDAが承認している治療法は、2種類の安定剤タファミジス（Vyndamax）、アコラミジス（Attruby）、およびサイレンサーvutrisiran（Amvuttra）です。これらの治療については、過去のATTRvセクションで詳細に考察しています。より重篤な症例において、患者が厳格な基準を満たす場合，心臓移植を考慮することがあります。

ATTRv及びATTRwtの両方に対する別の臨床試験はCRISPRです。アミロイドーシスの中には、人のDNAに含まれる遺伝子の変異の結果起こるものもあるため、遺伝子そのものを直接標的としたり編集したりして問題を解決する方法がないかと疑問に感じる人もいるかもしれません。理論的には、これは以前に議論した治療アプローチの

いくつかよりも利点がある可能性があります。「遺伝子サイレンサー」はTTR mRNAを分解することでTTRタンパク質の産生を大きく阻害しますが、TTR mRNAがTTR DNA遺伝子テンプレートから作られる速度を低下させる助けにはなりません。そのため、これらの薬剤（およびタンパク質そのものを標的とする安定化剤など）は、効果を得るために継続的に使用する必要があります。しかし、DNA自体が永久的に編集され、特定の遺伝子のmRNAが全く作られなくなった場合、下流のTTR mRNAまたはタンパク質を継続的に標的にする必要はありません。CRISPRと呼ばれる最近の科学的進歩のおかげで、これは間もなく可能になるかもしれません。CRISPRは、遺伝子を正確に編集するために使用でき、従来の遺伝子編集技術よりも非常に大きな進歩を遂げたことで、CRISPRの発明者は2020年ノーベル化学賞を受賞しました。現在、アミロイドーシスの治療としてのCRISPRの使用について研究が進められています。利点は明白であるように思われますが、重篤な有害事象を引き起こす可能性のある長期的な影響を調査するために、より多くの研究が必要です。



現在臨床試験中のATTRアミロイドーシスの遺伝子編集

以下のQRコードをスキャンして、現在使用している（承認済みおよび治験中の）治療チャートをダウンロードすることができます。

$Aβ_2M$ アミロイドーシス

$Aβ_2M$(または透析関連）アミロイドーシスでは，腎移植が症状をコントロールする最良の治療選択肢と考えられています。低銅の透析膜によって、疾患の発症を予防したり、遅延させたりすることができます。

限局性アミロイドーシス

膀胱や気道などの単離した部位で起こるアミロイド沈着については、疾患の進行を減速させるアプローチがいくつかあります。全身性疾患が除外されたら，外科的切除，放射線療法，およびレーザー治療が考慮されます。生活の質に問題がない良性の症例では多くの場合、頻繁な検診とともに、症状の治療や治療を全く行わないことが推奨されます。すべてのアミロイドーシスの形態と同様、患者には自身の状態を監視するための定期検診を受けることが推奨されます。幸いにも，限局性アミロイドーシス患者の大半は化学療法を必要とする全身性アミロイドーシスを発症しません。脳に影響を及ぼす脳アミロイド血管症(CAA)に対しては、高血圧としても知られる高血圧症の治療を確実に行い、抗凝血剤やアスピリンなどの血液凝固を抑制する薬のベネフィットが出血リスクを上回るかどうかを慎重に検討することが典型的なアプローチです。CAAの症状の軽減に役立つ治療には、記憶の改善に役立つ薬や、CAA患者の一部に起こる一時的な神経学的エピソードを治療する薬もあります。CAAの進行を遅らせることが示されている薬剤はまだありません。

アミロイドーシスの症状の治療

アミロイドーシスの根底にある原因だけでなく、疾患の症状を治療することが非常に重要です。これにより、患者の生活の質、また長寿を確実なものとします。

可能な場合は、日々の正常な活動が通常通りに行えるようになります。しかしながら、疲労あるいは息切れが起こった場合には休息を取ることが必要な可能性があります。担当医師による提言を超える活動をしないことです。

腎臓や心臓を侵すアミロイドに関連する症状に対処するには、患者は、担当医師が処方した通りに尿の排出を促す利尿剤を摂取し尿産生を増加させたり、食事の塩分量を制限したり、弾性ストッキングを着用したり、また腫脹を軽減するために脚を上に上げたりすることが必要となる場合があります。様々な理由で血圧が低下する可能性があるため、高血圧の既往がある一部の患者では降圧薬が不要になることもあります。血圧が非常に低くなると、立ちくらみを防ぐため、血圧を上げる薬が必要になることがあります。
消化管については、いくつかの食物や薬物治療が下痢や便秘の解消を手助けします。食事の変更が症状の緩和や体重の維持に役立つこともあります。

神経の損傷（神経障害）に起因する症状は、効果的な抗アミロイド療法によって改善しますが、神経が回復するまでに12〜24カ月以上かかることがあります。この改善がみられるかどうか判断するのを待つ間に、痛みを緩和するために薬を使用することがあります。これらは経口で服用するか、皮膚に塗布します。不快感、刺痛あるいは灼熱感に対しては、就寝前に温水による足のマッサージを15分間ほど行うことで睡眠への手助けとなります。温水や振動が、疼痛を伝達しない神経を刺激し、疼痛を伝達する神経を遮断します。アミロイドーシスに詳しい専門医（心臓や腎臓の医師）に症状管理の手助けをしてもらうことが役立つことがよくあります。その他の有用なサービスには，治療中に筋力

および機能を維持または回復するための理学療法または作業療法などがあります。脚や他の組織に蓄積した体液の治療を専門としているリンパ浮腫の療法士も有益である場合があります。臓器移植もまた、より深刻な症例では選択肢として検討されます。

臨床研究への参加

臨床試験とは、疾患の診断や治療の新しい方法を検討する調査研究です。このよう調査研究にはアミロイドーシスへの理解を向上し、より有効的な治療法を開発することが不可欠です。現在利用できる治療法はすべて、進行中の臨床研究を通じて開発、改良されました。今では主要な臓器系の改善とともに、長期間にわたって持続する寛解を手にすることが可能です。

適格な患者には臨床試験に参加する機会があります。治験は、新しい治療法が、既存の標準治療と同等かそれ以上かを調べるために行われます。提案されたすべての治験は、治験審査委員会(IRB)の承認と監督を受ける必要があります。IRBは、医師、科学者、非科学者（聖職者やその他の一般人を含む）で構成されます。臨床試験の参加者の安全を確保するためにあります。

臨床試験への参加は完全な自由意思によるもので、参加する患者は同意説明書への署名を行います。また、参加者はいつでも試験への参加を取りやめることができます。多くの場合、治療費は当該試験の一部として賄われます。

臨床研究への参加により、広範囲で利用可能なものとなる前に、患者は新しい治療を実験的に受けることができます。長期的には、これが薬剤や万人に対する治療を改善することにつながります。現在参加者を募集中の臨床試験については、アミロイドーシスセンターに相談するか、こちら（ClinicalTrials.gov）をご確認ください。また、患者はPubMed.govを検索して、すでに完了した研究に関する査読付きの学術論文を見つけることができます。



患者とその家族にとっての良好な結果を得るためには、個々に応じた治療計画を立てるとともに、確実な早期診断を得ることが不可欠です。医療従事者や周囲の人々による拡張的な支援社会が存在するため、患者は孤独ではありません。

6. 主要なアミロイドーシスセンター

様々な理由で、治療やセカンドオピニオンのために居住している州を離れられない患者がおられることは認識しています。アミロイドーシスの診断と治療を手助けする、多くの適任医師がいます。患者として、あなたは一人ではありません。米国内からはAmyloidosis Support Groupsにご連絡ください。Info@AmyloidosisSupport.orgまで電子メールをお送りください。

International Society of Amyloidosisには、利用可能なアミロイドーシスセンターディレクトリがあります。ウェブサイトはhttps://www.isaamyloidosis.org/です。アミロイドーシスセンターに所属しているが、ISAディレクトリに記載されていない、またはご質問がある場合は、info@isaamyloidosis.orgにお問い合わせください。

患者または介護者の方で、最寄りのセンターが見つからない場合は、詳細についてはinfo@AmyloidosisSupport.orgに電子メールでお問い合わせください。

Amyloidosis Research Consortiumは、患者さんが参加できる可能性のある治療センターや臨床試験を見つけるために、以下のツールを提供しています。詳細については、QRコードをスキャンしてください。
https://directory.isaamyloidosis.org/provider-directory-list/

7. オンラインリソース

現地およびバーチャルサポート会議を含む詳細情報については、以下をご覧ください。

Amyloidosis Support Groups

AmyloidosisSupport.org

その他にも以下より有用な情報を得ることができます：

- Amyloidosis Alliance
  amyloidosisalliance.org
- Amyloidosis Army
  amyloidosisarmy.org
- Amyloidosis Foundation
  amyloidosis.org
- Amyloidosis Research Consortium
  arci.org
- Amyloidosis Speakers Bureau
  mm713.org//asb/
- Amyloidosis Support Groups
  amyloidosissupport.org
- Amyloid Support Group UK
  amyloidosisuk.org
- Canadian Amyloidosis Support Network Facebook Group
  facebook.com/groups/194563300561853
- National Organization for Rare Disorders
  rarediseases.org

このリソースは、以下からの寛大な助成金によって実現しました。

The Chip Miller Amyloidosis Foundation

chipmiller.org

ならびに以下の診断および治療関連企業：

本冊子の内容は出資者による影響を受けるものではありません。

AMYLOIDOSIS SUPPORT GROUPS

amyloidosissupport.org

amyloidaware.com