

教育・研究に懸ける思い～患者と共に

指定難病 日本のポルフィリン症

ポルフィリン症

Porphyria in Japan

目次

はじめに

I. 医学編

第1章 ポルフィリン症の医学

1. 概論 (概念、分類、診断、病態、薬剤、治療、他)	2
2. 各論	13
A. 急性ポルフィリン症	13
1) 急性間歇性ポルフィリン症	14
2) ALAD欠損型ポルフィリン症	18
3) 多様性ポルフィリン症	20
4) 遺伝性コプロポルフィリン症	22
B. 皮膚型ポルフィリン症	25
5) 晩発性皮膚ポルフィリン症	26
6) 肝赤芽球性ポルフィリン症	32
7) 先天性赤芽球性ポルフィリン症	35
8) 赤芽球性プロトポルフィリン症	40
C. ALAS2異常症 (XLSAとXLDP)	44
3. 臨床統計	48
4. 研究の歴史と世界および日本の第1例報告	59
5. わが国で初めての珍しい症例報告	68
1) ハルデロポルフィリン症	68
2) 肝赤芽球性ポルフィリン症	75
3) 急性間歇性ポルフィリン症と誤診された慢性砒素被爆経験者の ポルフィリン代謝異常	80
6. ポルフィリン・ヘムの生化学	87
7. ヘム合成系酵素その異常症	91
1) δ -アミノレブリン酸合成酵素	92
2) δ -アミノレブリン酸脱水酵素	95
3) ポルホビリノゲン脱アミノ酵素	97
4) ウロポルフィリノゲンⅢ合成酵素	100
5) ウロポルフィリノゲン脱炭酸酵素	102
6) コプロポルフィリノゲン酸化酵素	103
7) プロトポルフィリノゲン酸化酵素	104
8) 鉄導入酵素	105
8. ポルフィリン代謝物とその測定意義	107
9. 診断法	121
1) 生化学的診断法	122
2) 診断基準案の作成の基礎となった生化学データ	133
3) 酵素学的診断法	138
参考 肝性ポルフィリン症の肝ALA合成酵素活性	147
10. 診断基準	151
1) 急性ポルフィリン症	151
2) 皮膚ポルフィリン症	155
11. 治療指針	161
1) 急性ポルフィリン症	162
2) 皮膚ポルフィリン症	164
3) 参考 (治療・管理・予防)	165
12. 薬剤	176

II. 患者編

第2章 患者の立場に立った活動～研究に懸ける思い

1. 診断法の開発、患者発見に対する熱い思い	185
2. 患者会「さくら友の会」開設・運営・活動	189
3. 患者の立場に立った研究とその使命	196
4. 未承認薬認可までの長い道のり	203
5. 難病指定（指定難病）認定への取組み	206
1) ポルフィリン症を考える議員連盟	215
2) 署名活動と「池谷兄弟を応援する会」	217
6. 健常人と難病患者	228
7. 急性ポルフィリン症の精神症状に対する治療法	229
8. 研究には投資が必要、患者研究の費用に生活費を充てる	231
9. 研究成果の公表義務	233

第3章 ポルフィリン症の現状と課題

1. 現状と課題	236
2. 診療体制の問題点	239
3. 専門外来開設への思いと経験	241

第4章 患者さんの体験談、海外情報、Q&A

1. 患者さんの体験談	244
1) 先天性赤芽球性ポルフィリン症	244
2) 赤芽球性プロトポルフィリン症	253
3) 急性間歇性ポルフィリン症	258
4) 多様性ポルフィリン症	262
2. 海外の患者会との国際交流、患者の体験談	265
3. 患者さんとのQ&A	271

第5章 患者さんの実態調査、健康管理、健康情報

1. 治療後の患者さんの生活実態・健康調査	284
2. 健康管理と妊娠	291
3. 健康情報	295
1) 飲み物 (1)日本茶、(2)ルイボスティー、(3)紅茶、(4)コーヒーとチョコレート	295
2) 野菜と果物による病気の予防と健康増進	298
3) 食物繊維でポルフィリンの排泄を促進	301
4) 梅雨（抗酸化食品）	302
5) 夏（夏バテ解消）	302
6) 冬至（かぼちゃとゆず湯）	303
7) 合併症としての生活習慣病予防	303
8) 漢方薬	305
9) 鉄欠乏性貧血の予防	305

資料1. 指定難病 254「ポルフィリン症」

1. ポルフィリン症の纏め	307
2. 「ポルフィリン症」申請書式	308

資料2. その他

マスコミ情報	315
--------	-----

あとがき（謝辞）	320
----------	-----

コラム一覧

- ・皮膚型ポルフィリン症に共通する特徴的皮疹 (34)
- ・紫外線照射によるポルフィリンからの活性酸素の発生 (74)
- ・遺伝性ポルフィリン症の病態 (79)
- ・金属などの無機元素との深い関わり (85)
- ・先端素材微量元素などのポルフィリン代謝系への影響と生体内相互作用 (86)
- ・尿・血液・糞便ポルフィリンおよび尿中PBGの簡便検出法のフロー (119)
- ・ポルフィリン代謝異常症の自動診断方法の開発 (120)
- ・骨髄赤芽球細胞からのALAS活性測定法 (150)
- ・急性ポルフィリン症 (AIP, VP, HCP) のポルフィリン代謝異常と鑑別診断 (160)
- ・ポルフィリン症診断法の将来予測 (160)
- ・健康食品や医薬品で広く利用されている5-アミノレブリン酸 (5-ALA) (181)
- ・活性酸素除去システムとヘム代謝～ヘム分解物のビリルビンは抗酸化物質 (182)
- ・難病行政 (202)
- ・急性ポルフィリン症の神経組織障害機序に関する仮説 (230)
- ・国立公衆衛生院の使命 (232)
- ・石油の中には多数の金属ポルフィリンが含まれている (264)
- ・生物内でのポルフィリン・ヘムの機能 (270)
- ・生体色素と生体防御 (289)
- ・ヘムと生体恒常性維持機能 (290)
- ・ヘムは栄養学分野ではヘム鉄といっている。鉄の取り過ぎには注意を!! (306)
- ・天然に存在する主なポルフィリン関連物質 (319)