

報道関係者各位

2025年7月11日

日本における診断不明の腹痛の特徴と急性肝性ポルフィリン症(AHP)の診断
に関する後方視的研究の結果を発表
- 診断不明の腹痛の判定基準確立が、AHPの診断プロセス改善につながる可能性を指摘

Alnylam Japan 株式会社 (本社: 東京都千代田区、代表取締役社長 岡田 裕、以下「アルナイラム」) は、International Journal of Medical Sciences 誌において、論文「Features of Undiagnosed Abdominal Pain and Diagnostic Status of Acute Hepatic Porphyrin in Japan: A Retrospective Study (日本における診断不明の腹痛の特徴と急性肝性ポルフィリン症の診断に関する後方視的研究)」が公表されたことをお知らせします。

本研究について、2024年3月29日付ニュースリリース「原因不明の腹痛と急性肝性ポルフィリン症の診断に関する後方視的研究の結果を発表」にて発出しており、この度、上記論文として公表されたものです。

本研究は、一般社団法人日本病院総合診療医学会 (理事長: 広島大学名誉教授、医療法人 JR 広島病院理事長、地方独立行政法人広島県立病院機構県立二葉の里病院顧問 田妻進先生) との共同研究であり、2019年4月からの3年間に、本研究を実施している6つの医療機関の総合診療部門を受診し、腹痛の訴えがあり、腹部CT検査、上部・下部消化管内視鏡検査、腹部超音波検査のいずれかを実施した患者についてカルテレビューを実施し、診断不明の腹痛と、腹痛の原因が特定できた患者とのデータを比較したものです。

最終報告では、収集された症例 1915 例のうち、腹痛の原因が特定されたのは 1598 例 (83.4%) (AHP は 0 例)、また診断不明の腹痛は 317 例 (16.6%) でした。診断不明の腹痛の全例において AHP の診断基準に含まれているいずれかの臨床所見が認められ、うち 198 例 (62.5%) に尿検査が実施されていました。しかしながら、AHP を診断するための尿中アミノレブリン酸 (ALA) 及び尿中ポルフォビリノーゲン (PBG) の測定は行われていなかったことが明らかになりました。

本研究では、診断不明の腹痛の患者さんには、抑うつ症状や鈍痛の欠如が関連しており、検査入院することで腹痛の診断が改善されることがわかりました。また AHP を示唆する症状が見られたにもかかわらず、尿検査が実施されていませんでした。診断不明の腹痛の診断基準を確立することで、非特異的腹痛 (NSAP) の患者さんが適切に診断され、AHP の診断プロセスの短縮につながる可能性があるかと結論付けられました。

本共同研究の代表研究者である、佐賀大学医学部附属病院 総合診療部教授の多胡 雅毅先生は、「診断不明の腹痛の特徴と AHP の診断に関する研究成果を論文として発表できたことを大変嬉しく思います。腹痛は誰にでも起こりうる一般的な症状です。激しい腹痛の原因は様々ですが、その中に AHP のような希少疾患が隠れていることがあります。診断不明の腹痛の判定基準を確立することが、希少疾患である AHP の適切な治療につながるものと考えます」と述べています。

Alnylam Pharmaceuticals インターナショナル希少疾患ユニット メディカルアフェアーズ部長 シャーロット・エクスターゲンは、「日本人の診断不明の腹痛の患者さんの特徴と AHP の診断プロセス改善につながる研究を論文として発表できたことを嬉しく思います。AHP は確定診断に至るまで平均 15 年を要すると報告されるなど¹⁾、AHP 診療ではその診断の難しさが課題となっています。AHP の診断プロセス確立に向けて、アルナイラムはあらゆるステークホルダーと緊密に連携し、AHP 患者さんが適切な診断と有効な治療を受けていただけるよう、疾患啓発活動にも取り組んで参ります」と述べています。

なお、本研究は Alnylam Japan 株式会社からの資金提供を受け、データ集計は株式会社スーベルプラスに業務委託し実施されました。データ収集には Alnylam Japan 株式会社は関与しておりません。

本論文の詳細はこちらをご覧ください。 <https://www.medsci.org/v22p3014.htm>

AHP について

急性肝性ポルフィリン症 (AHP) は、生命を脅かしうる激しい急性の腹痛発作が主にみられる遺伝性の希少疾患です。AHP には、急性間欠性ポルフィリン症 (AIP)、遺伝性コプロポルフィリン症 (HCP)、異型ポルフィリン症 (VP)、および ALA 脱水酵素欠損性ポルフィリン症 (ADP) の 4 病型があり、いずれの病型も、遺伝子変異により肝臓内のヘム産生に必要な特定の酵素が欠損することで生じます。

AHP は主に思春期から閉経前の女性にみられ、その症状は様々です。最もよくみられる症状は激しい腹痛であり、随伴症状として、四肢痛、背部痛、胸痛、悪心、嘔吐、錯乱、不安、痙攣、四肢脱力、便秘、下痢、暗色尿あるいは赤色尿等がみられることがあります。AHP は発作中に麻痺や呼吸停止が起こる可能性もあることから、生命を脅かす危険もあります。また、患者さんによっては日常生活の機能や生活の質に悪影響を及ぼします。

AHP はその症状が非特異的であるため、婦人科疾患、ウイルス性胃腸炎、過敏性腸症候群 (IBS)、虫垂炎などの他の疾患と診断されることもあり²⁾、世界的には、症状が現れてから診断がつくまでに平均 15 年に及ぶことが報告されています¹⁾。また、AHP の長期合併症には、高血圧、慢性腎不全、肝細胞癌を含む慢性の肝疾患があります。

Alnylam Japan 株式会社について

Alnylam Japan 株式会社 (<https://www.alnylam.jp/>) は、次世代医薬品として注目される核酸医薬の一つである RNAi 治療薬を日本の患者さんに届けるため、2018 年 7 月に設立されまし

た。RNAi 治療薬は、従来はターゲットにできなかった mRNA に選択的に作用することで、これまで治療が困難であった疾患の新たな治療選択肢となる可能性があります。RNAi 技術を応用して開発された世界初の siRNA 製剤オンパットロ®点滴静注 2mg/mL (一般名:パチシランナトリウム、適応症:トランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチー) は、当社が日本国内で 2019 年に販売した最初の製品です。2021 年には、2 剤目となる siRNA 製剤ギブラーリ®皮下注 189mg (一般名:ギボシランナトリウム、適応症:急性肝性ポルフィリン症)、2022 年 11 月には 3 剤目となる siRNA 製剤アムヴトラ®皮下注 25mg シリンジ (一般名:ブトリシランナトリウム、適応症:トランスサイレチン型家族性アミロイドポリニューロパチー及びトランスサイレチン型心アミロイドーシス(野生型及び変異型)) を販売しています。当社は、医療の未来を切り拓く可能性のある新しい治療薬の開発に取り組み、アンメットニーズの解消に貢献することを目指しています。

参考文献

- 1) Bonkovsky et al. Am J Med 2014;127:1233-41
- 2) 近藤 雅雄,他. ALA-Porphyrin science 2:73-82, 2012

###

本プレスリリースに関する問い合わせ先:

アルナイラム・ジャパン広報代理 ウェーバー・シヤンドウィック

Mail: alnylam_jp@webershandwick.com