

シスチン除去薬の内服は国際標準の治療法であり、死亡率や合併症の低下に貢献していくと思われる。さらにわが国でシステアミン点眼薬の治験が開始されると、シスチノーシス患者の羞明の改善が期待できる。

追記 本論文は、厚生労働省難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業)ライソゾーム病(ファブリ病含む)に関する調査研究(研究代表者 衛藤義勝)の成果として作成された、「シスチノーシス(シスチン蓄積症)診療ガイドライン 2018」の一部(図表を含む)が使用されています。シスチノーシスは国内の症例数が非常に少ないため、内容が一部重複している部分があります。

### Key Points

- ① シスチノーシスはライソゾーム内にシスチンが蓄積し、全身臓器に障害を起こす疾患で、シスチンをライソゾーム内から細胞質へ輸送する担体(シスチノシン)の低下や欠損によって生じる常染色体劣性疾患である。
- ② シスチノーシスの病型は腎障害型、中間型、非腎型の3型があり、腎障害型の病初期では、腎Fanconi症候群、成長障害、くる病、羞明などの症状が現れる。
- ③ シスチノーシスの治療にはシスチン除去薬があり、その開始時期が早いほど、死亡率および合併症率の低下や発症年齢の遅延に有効である。
- ④ 角膜のシスチン結晶の治療にはシステアミン点眼薬が有効である。(治験準備中)

### 文 献

#### 1) GeneReview

- ・ GRJ Gene Reviews Japan シスチノーシス(シスチン症) <http://grj.umin.jp/grj/ctns.htm> (2018年9月3日アクセス)
- ・ GeneReviews® (オリジナル版英語) Cystinosis <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1400>

(2018年9月3日アクセス)

- 2) 国立国際医療研究センター研究所: シスチノーシスのひろば <http://www.ri.ncgm.go.jp/cystinosis/index.html> (2018年9月3日アクセス)
- 3) 厚生労働省難治性疾患等政策研究事業 ライソゾーム病(ファブリ病含む)に関する調査研究班(監), シスチノーシス(シスチン蓄積症)診療ガイドライン作成委員会(編): シスチノーシス(シスチン蓄積症)診療ガイドライン 2018 [http://japan-isd-mhlw.jp/pdf/Cystinosis\\_Practice-guideline\\_2018.pdf](http://japan-isd-mhlw.jp/pdf/Cystinosis_Practice-guideline_2018.pdf) (2018年9月3日アクセス)
- 4) Besouw M, Masereeuw R, van den Heuvel L, et al: Cysteamine: an old drug with new potential. *Drug Discov Today* **18**: 785-792, 2013
- 5) Gahl WA, Balog JZ, Kleta R: Nephropathic cystinosis in adults: natural history and effects of oral cysteamine therapy. *Ann Intern Med* **147**: 242-250, 2007
- 6) Brodin-Sartorius A, Tête MJ, Niaudet P, et al: Cysteamine therapy delays the progression of nephropathic cystinosis in late adolescents and adults. *Kidney Int* **81**: 179-189, 2012
- 7) 西田 智: 腎性シスチン症治療剤 システアミン石硫酸塩カプセル(ニシスタゴンカプセル 50 mg, 150 mg)(解説). *千葉県薬剤師会雑誌* **61**: 667-674, 2015
- 8) Ariceta G, Lara E, Camacho JA, et al: Cysteamine (Cystagon®) adherence in patients with cystinosis in Spain: successful in children and a challenge in adolescents and adults. *Nephrol Dial Transplant* **30**: 475-480, 2015
- 9) Liang H, Labbé A, Le Mouhaër J, et al: New viscous cysteamine eye drops treatment for ophthalmic cystinosis: an open-label randomized comparative phase III pivotal study. *Invest Ophthalmol Vis Sci* **58**: 2275-2283, 2017
- 10) Langman CB, Greenbaum L, Grimm P, et al: Quality of life is improved and kidney function preserved in patients with nephropathic cystinosis treated for 2 years with delayed-release cysteamine bitartrate. *J Pediatr* **165**: 528-533, 2014