

# Niemann-Pick病

初期研修医 E. N.

# Niemann-Pick病

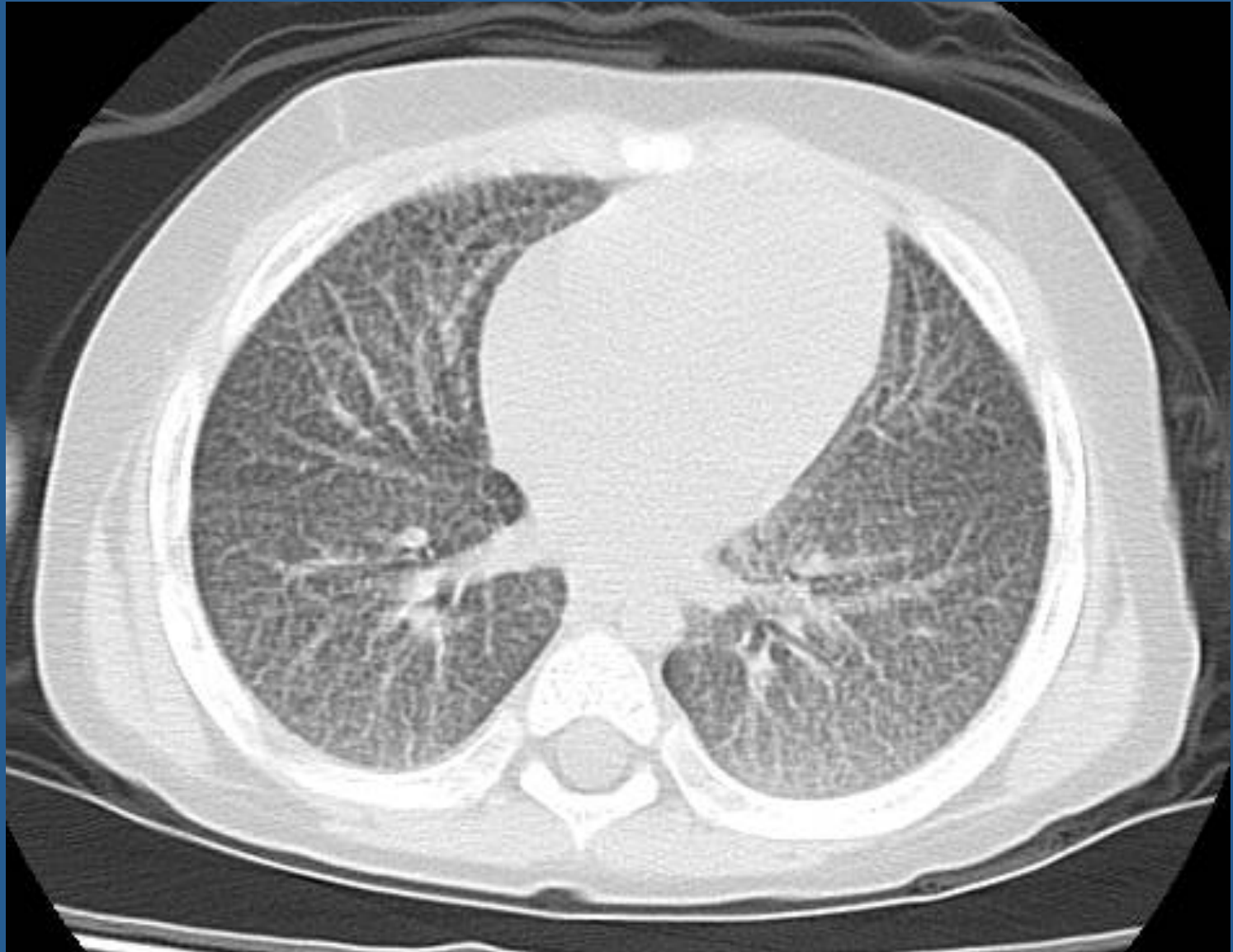
- スフィンゴミエリンやコレステロールなどの脂質が細胞内や臓器内に蓄積する遺伝性疾患
- 肝・脾・肺・中枢神経などに蓄積する
- Niemann-Pick病A型・B型  
ライソゾーム酵素である酸性スフィンゴミエリナーゼの異常
- Niemann-Pick病C型  
細胞内のコレステロール輸送障害
- 発症頻度  
A型・B型 10万人に1人、C型 12万人に1人

病型	A型	B型	C型
原因遺伝子	SPD1	SPD1	NPC1かNPC2
発症年齢	乳児期	小児期	新生児期～成人期
症状・経過	<ul style="list-style-type: none"> <li>・肝脾腫が初発</li> <li>・精神運動症状、垂直性眼球運動障害</li> <li>・急速に神経症状が進行</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・肝脾腫が初発</li> <li>・神経症状は合併しな いか軽度</li> <li>・緩徐に進行</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・発症年齢に対応した特徴がある</li> <li>・肝脾腫、カタプレキシー、失調、ジストニア、抑うつ症状</li> </ul>
治療	骨髄移植	骨髄移植	ミグルスタット
予後	3歳前後で死亡	10代から20代前後で死亡	新生児発症は予後不良 10代から20代前後で死亡
肺病変	あり	多い	少ない

全ての病型で肺病変の合併を認める  
病型による胸部画像所見の違いはない

# Niemann-Pick病A型

- 乳児期早期に肝脾腫が著明となり、筋緊張低下・筋力低下から哺乳障害が出る
- 6か月以降、運動発達遅滞が明らかとなる
- 神経症状が進行すると痙縮・固縮が著明となる
- 多くは急速な経過をとり3歳までに死亡する



両側肺野にびまん性に広がる小葉間隔壁の肥厚

# 鑑別 | びまん性スリガラス影、 小葉間隔壁肥厚

- 肺水腫
- 肺出血
- リンパ腫
- lymphangiomatosis
- 肺胞蛋白症

# Guillemotらによる 13例のNiemann-Pick病の肺病変の報告

## 【対象】

2カ月から9歳までのNiemann-Pick病患者13人  
内訳：A型 1人、B型 10人、C型 2人

## 【結果】

- ・ 全ての患者において胸部レントゲンとCTで肺病変を認めた
- ・ CTでは両側肺野びまん性の網状影や小葉間隔壁肥厚が認められ、構造改変や容積減少は認めなかった
- ・ 肺病変と病型、年齢、症状に明らかな関係を認めなかった

# 胸部画像・病理所見

- 病理で肺胞中隔、気管気管支壁にNiemann-Pick細胞が蓄積
- レントゲンでびまん性に線状・結節状の浸潤影
- CTで両側肺野びまん性のスリガラス影や小葉間隔壁肥厚
- 構造改変や容積減少は伴わない
- 胸膜病変やリンパ節腫大はない

O.A.Minai,E.J.Sullivan.Pulmonary involvement in Niemann-Pick disease:Case report and literature review:Respiratory Medicine:94,1241-1251 2000

Nathalie Guillemot.Lung Disease in Niemann-Pick Disease.Pediatric Pulmonology 42:1207-1214(2007)

大野耕策.ニーマン・ピック病C型の診断と治療.医薬ジャーナル社:2015



# 結語

- 小児期の肝脾腫、成人期の精神症状を認め  
たときはNiemann-Pick病も念頭に置いて鑑別  
する
- Niemann-Pick病の早期診断において、胸部  
画像所見は重要な所見である

# 参考文献

- O.A.Minai,E.J.Sullivan.Pulmonary involvement in Niemann-Pick disease:Case report and literature review:Respiratory Medicine:94,1241-1251 2000
- Mendelson DS.Type B Niemann-Pick disease:findings at chest radiography,thinsection CT,and Pulmonary function testing:Radiology.2006 Jan:339-45.Epub 2005 Nov 22
- Nathalie Guillemot.Lung Disease in Niemann-Pick Disease.Pediatric Pulmonology 42:1207-1214 (2007)
- 遠藤文夫ら.先天代謝異常症 Diagnosis at a Glance.診断と治療社:28-31(2011)
- 大野耕策.ニーマン・ピック病C型の診断と治療.医薬ジャーナル社:2015