

ファブリー病検査における当院での運用

◎高坂 仁美¹⁾、石川 秀和¹⁾、大塚 美和¹⁾、武藤 淳¹⁾、石堂 統¹⁾
掛川市袋井市病院企業団 中東遠総合医療センター¹⁾

【はじめに】ファブリー病とは、ライソゾーム病の一種である。ライソゾーム病とは、細胞小器官であるライソゾーム内の酵素の欠損、あるいは活性の低下により分解されるべき代謝産物が細胞内に蓄積することで細胞障害を生じる、先天代謝異常症である。ファブリー病は、X連鎖性劣性遺伝形式の先天代謝異常症で、ライソゾーム酵素の一つである、 α ガラクトシダーゼ A が著明な活性低下または欠損している。その結果、糖脂質のグロボトリアオシルセラミド (Gb3) が全身の臓器に蓄積し、腎臓や心臓を中心とする各臓器に臓器障害を起こすといわれている。ファブリー病の検査には、尿中のマルベリー小体を始め、 α ガラクトシダーゼ A 活性、遺伝子検査、LysoGb3 がある。

【対象】当院では、2018 年より腎臓内科および循環器内科の医師からファブリー病の検査が依頼されるようになり、現在までろ紙検査での α ガラクトシダーゼ A 活性 9 件、遺伝子検査 3 件、LysoGb3 1 件を経験した。今回、当院でのファブリー病の検査の進め方やろ紙検査の運用について紹介したい。

【おわりに】ファブリー病は、臓器障害が進行すると治療効果が乏しくなるため、発症後からの早期診断が重要である。診断検査を理解し、検査の啓蒙を行っていくことが重要である。

連絡先 0537-21-5555