

## 消化器内科定期受診検査で尿沈渣中にマルベリー小体を認めた1症例

©高原 菜里<sup>1)</sup>、小野 尚江<sup>1)</sup>、安藤 ゆかり<sup>1)</sup>、安達 真由美<sup>1)</sup>、伏見 佑夏<sup>1)</sup>、長崎 裕美<sup>1)</sup>  
社会福祉法人恩賜財団済生会 支部岡山県済生会 岡山済生会総合病院<sup>1)</sup>

【はじめに】ファブリー病は、ライソゾーム中の $\alpha$ -ガラクトシダーゼ A (GLA) 活性が著明に低下または欠損することで、グロボトリアオシルセラミド (GL-3) が分解されずに全身の細胞に蓄積し、様々な臓器症状を呈する先天性代謝異常症である。X連鎖性の遺伝形式をとり、男性の場合小児期より四肢疼痛や発汗低下といった症状で発症し様々な臓器症状が進行していく古典型と、成人期以降に心臓または腎臓を中心に症状が現れる遅発型に分類される。ヘテロ接合患者（女性保因者）においても発症し、その場合は軽症で遅発型であることが多い。今回、消化器内科の定期受診時に尿沈渣中にマルベリー小体を認め、ファブリー病の疑いを持った症例を経験したので報告する。

【症例】50歳代、女性、X-6年より潰瘍性大腸炎にて当院消化器内科定期受診中。X-2年に健診心電図で左室肥大型波形を認めるも精査なし。家族歴：父-拡張型心筋症 60歳代で突然死

## 【来院時検査所見】

〈血液検査〉生化学、血算、凝固検査 異常所見なし

〈尿定性検査〉比重：1.017、pH：5.5、蛋白：(-)、ブドウ糖：(-)、ケトン体：(-)、潜血：(-)、ウロビリノゲン：(±)、ビリルビン：(-)、白血球：(-)、亜硝酸塩：(-)〈尿沈渣検査〉赤血球：1未満/HPF、白血球：1未満/HPF、扁平上皮：1未満/HPF、細菌：(-)、マルベリー小体（渦巻き状、桑の実状）を認めた〈生理機能検査〉心電図：左室肥大波形を認める〈画像検査〉頭部MRI：異常なし

【考察とまとめ】本症例は消化器内科の定期受診時に、尿沈渣でマルベリー小体を検出したことを契機に精査が進められた症例である。後に提出された遺伝子検査にてファブリー病と診断された。尿沈渣でのマルベリー小体の検出はファブリー病の早期診断の契機になるため、マルベリー小体の形態的特徴を知り、十分に観察することが重要である。特に女性保因者は臨床症状に乏しく、遺伝子検査が唯一の確定診断の手段となることもある。そのため、簡便な尿沈渣にてマルベリー小体を検出することはファブリー病診断の一助となり、重要であると考える。  
連絡先：086-252-2211（内線 1265）