

尿沈渣検査を契機にファブリー病と診断された2症例

◎寺坂 明香¹⁾、田中 浩一¹⁾、永田 篤志¹⁾、酒巻 尚子¹⁾、藤上 卓馬¹⁾、梅村 美穂¹⁾、高嶋 幹代¹⁾
JA 愛知厚生連 豊田厚生病院¹⁾

【はじめに】ファブリー病は、 α ガラクトシダーゼ (α -GAL) の活性低下または欠損によりリソソーム内にグロボトリアオシルセラミド (GL-3) が蓄積し全身の臓器障害を生じる X 連鎖性遺伝疾患である。そのため多くは男性に発症するが、女性でも発症することがあり確定診断までに時間を要する場合が多い。今回我々は、女性患者の尿沈渣中にマルベリー小体を認めたことで確定診断に至った症例を2例経験したため報告する。

【症例①】40歳代女性。数年前から手のしびれを感じ他院リウマチ科に通院していた。今回、当院健診センターへ受診し尿沈渣鏡検を実施したところ、マルベリー小体が認められた。検査所見：採血項目に異常は認めず、尿蛋白定性 (-)、尿沈渣中に渦巻状構造のマルベリー小体が認められた。経過：当院腎臓内科へ受診し遺伝子解析を実施。 α -GAL 遺伝子に変異 (古典型) が認められファブリー病と診断された。その後、各種検査を実施し大きな異常は認めず、症状が軽症であったため1回/年の経過観察となった。

【症例②】70歳代女性。数年前から心不全があったが自己

中断。しかし再度息苦しさを感じたため当院へ再受診された。その際提出された尿沈渣中にマルベリー小体が認められた。検査所見：NT-proBNP が高値であったが、それ以外の採血項目に異常は認めなかった。尿蛋白定性 (1+)、尿沈渣中に渦巻状構造のマルベリー小体が認められた。経過：遺伝子解析を実施し、 α -GAL 遺伝子に変異 (古典型) が認められファブリー病と診断された。その後専門病院へ紹介となった。

【考察】ファブリー病に特徴的なマルベリー小体が認められたことを契機に確定診断に至った症例を経験した。女性患者の場合は症状が様々で診断が困難な場合も多く、尿沈渣検査におけるマルベリー小体検出の意義が高い。しかし、マルベリー小体は多彩な形態を示す場合や類似細胞も多く見逃しやすい。当院では、今回の症例を通して臨床医へ尿沈渣の重要性を啓発活動するとともに、尿沈渣の検査依頼にマルベリー小体をオプション項目として追加できる仕組みに変更し、早期発見や見逃し防止対策とした。

連絡先：(0565) 43-5000 (内線：2963)