

心筋生検からの電子顕微鏡検査が確定診断に有用であった Fabry 病の一例

©山岸 徹¹⁾、上田 正徳¹⁾、中村 太一¹⁾、星野 元希¹⁾、櫻井 美千代¹⁾
群馬県立心臓血管センター¹⁾

【はじめに】 Fabry 病は X 染色体に原因遺伝子が存在し α ガラクトシダーゼの欠損又は低活性により全身の細胞に糖脂質(globotriaosylceramide)が沈着する遺伝性の疾患である。国内の発生頻度は 7000 人に 1 人、約 0.014%とされ、稀な疾患である。心筋生検の電子顕微鏡検査から Fabry 病と確定診断された一例を経験したので報告する。

【症例】 50 代女性、健診で心機能低下を指摘され、当センターを紹介受診した。姉、妹はいずれも心疾患の既往があり、本人は低汗症を自覚していた。

【検査所見】 生化学：TP6.8g/dl, ALB4.2g/dl, A/G1.62, AST28U/l, ALT17U/l, ALP93U/l, GGT66U/l, CK64U/l, UA2.6mg/dl, BUN10.4mg/dl, CREA0.64mg/dl, eGFR74ml/min, Na141mEq/l, Cl106mEq/l, K4.3mEq/l, T-Cho262mg/dl, TG78mg/dl, GLU101mg/dl, HbA1c5.7, BNP62.9pg/ml, 白血球中 α ガラクトシダーゼ A 22.8nmol/mg.

血算：WBC3610/ μ l, RBC 464 万/ μ l, Hb13.1g/dl, Ht40.9%, MCV88fl, MCH28.2pg, MCHC32.0%, PLT23.5 万/ μ l

尿沈渣：マルベリー小体の出現あり。

心電図：左室肥大，反時計回転の軸変位，ST-T 異常。

心エコー：左室中等度肥大，EF70%。

【病理組織所見】 心筋細胞は中等度肥大し，個々の心筋細胞は明らかな空胞変性を示しているため，Fabry 病や糖原病等の蓄積病を疑う組織所見である。

【電子顕微鏡検査所見】 心筋細胞質内に中心部の抜けた円形の電子密度の高い構造物の沈着を認める。沈着物は約 6nm 周期の規則正しい層状構造を示し lamellar bodies の構造に一致するため Fabry 病の電顕所見として矛盾しない。

【まとめ】 電子顕微鏡検査は通常病理検体とは固定液が異なるため、当センターでは採取された心筋生検の検体量を考慮し、固定前の検体の一部から電子顕微鏡検査用の検体を切出して別に保存している。本症例はこの作業が功を奏し、電子顕微鏡検査から Fabry 病の確定診断を得ることができた。微量検体からの切出しは高い技術を要するが、今回のような稀な疾患の存在も念頭に置き、切出し固定作業を確実にを行うことが重要であると考えられた。

連絡先：027-269-7455