

当院で経験したファブリー病 2 家系

◎寺井 利枝¹⁾、西川 香奈子¹⁾、向井 正弘¹⁾、脇田 翼¹⁾、堀江 優美¹⁾、松本 克也¹⁾、西原 幸一¹⁾
 地域医療振興協会 市立奈良病院¹⁾

【はじめに】ファブリー病は細胞内ライソゾーム酵素の加水分解のひとつである α ガラクトシダーゼの欠損や活性の低下によって全身に様々な症状が出現する X 染色体性遺伝の先天性の脂質代謝異常症である。

【家系 1】(母)60 才代女性。主訴は安静時胸痛。狭心症のため当院に紹介受診。心電図：洞調律の心拍数 74/分、II III aVF に陰性 T 波、V4～V6 に R 波増高と陰性 T 波。胸部 X 線：CTR59%。血液検査：NT-proBNP148pg/ml と上昇。心エコー：均質な心筋性状の左室肥大を認め、心筋症を疑った。その後、家族歴や心筋生検、遺伝子検査によりファブリー病と確定診断された。(娘)30 才代女性。主訴は特にないが眼科で渦巻き状の角膜混濁を指摘されたことがある。母がファブリー病疑いのため当院受診。心電図：I° 房室ブロックで心拍数 67/分。胸部 X 線：CTR48%。血液検査：白血球中 α ガラクトシダーゼ活性 45.6nmol/mg p/hour と軽度低値。心エコー：明らかな異常所見なし。その後、遺伝子検査にてファブリー病と確定診断された。

【家系 2】(母)70 才代女性。主訴は息苦しさ。左室びまん性壁運動低下により精査加療目的にて当院に紹介入院。心電図：洞

調律の心拍数 68/分、III aVF と V1～V5 に poorR、I aVL、V5～V6 に陰性 T 波、両房負荷。胸部 X 線：CTR59%。血液検査：NT-proBNP6749pg/ml と高値。心エコー：左室びまん性壁運動低下と心尖部血栓疑い。冠動脈 CT：有意狭窄なし、心尖部血栓を指摘。その後、尿沈渣でマルベリー小体を認め、遺伝子検査にてファブリー病と確定診断された。(娘)40 才代女性。主訴は特にないが母がファブリー病疑いのため当院受診。心電図：洞調律の心拍数 68/分、II III aVF と V4～V6 に陰性 T 波。胸部 X 線：CTR42%。血液検査：白血球中 α ガラクトシダーゼ活性 23.5nmol/mg p/hour と低値。尿沈渣：マルベリー小体を認めた。心エコー：やや均質な心筋性状の左室肥大。その後、遺伝子検査にてファブリー病と確定診断された。

【結語】ファブリー病は様々な身体症状、家族歴、酵素活性、尿中マルベリー小体、病理診断、遺伝子診断などの検査を組み合わせで診断される。今回我々は心エコー、家族歴、尿中マルベリー小体を契機に確定診断されたファブリー病 2 家系を経験した。