

164

マルベリー小体の検出を契機に診断に至ったファブリー病の1症例

◎松本 克也¹⁾、大前 和人¹⁾、廣田 浩二¹⁾、松本 莉沙¹⁾、灰塚 隆太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中の加水分解酵素の一つである α -ガラクトシダーゼ A の活性欠損や低下または欠損することにより糖脂質のグロボトリアオシルセラミド (GL-3) が代謝されず蓄積していく X 連鎖劣性遺伝形式の代謝性疾患である。

今回、われわれはファブリー病に特徴的な尿沈渣所見であるマルベリー小体、マルベリー細胞を認めたことがきっかけとなり確定診断に至った症例を経験したので報告する。

【症例】70歳代・女性【既往歴】右乳癌、関節リウマチ

【患者背景】X年5月頃より労作時呼吸困難、食思不振を自覚し近医を受診。胸部単純レントゲンで両側胸水を認め、心エコーでびまん性左室壁運動低下を認めたために6月に当院循環器内科へ紹介、うっ血性心不全と診断され、精査加療目的で当院に入院となる。【各種検査所見】「血液」WBC：9330/ μ L、RBC：489 \times 104/ μ L、Hb：14.0g/dL、PLT：29.0 \times 104/ μ L、「生化学」AST：39U/L、ALT：32 U/L、CK：97 U/L、BUN：20.0mg/dL、CRE：1.13 mg/dL、UA：4.7 mg/dL、eGFR：36.60 mL/min/1.73m²、HbA1c：6.9%

NT-proBNP：6749pg/mL「尿検査」蛋白：(-)、糖(-)、潜血(-)、白血球(-)、赤血球：5-9HPF、白血球：10-19HPF、扁平上皮細胞：1-4HPF、尿細管上皮細胞：0-1HPF、上皮円柱：(1+)、硝子円柱：(1+)、少数の脂肪球を認めた。脂肪球をよく観察すると、特徴的な渦巻き状を示していたためマルベリー小体と判定し、ファブリー病の疑いがある事を主治医に積極的に報告した。

【その後の経過】検査同意を得て検査を実施し、白血球中 α -GAL 活性は45.5nmol/mg と軽度低下であったが、ファブリー病を強く疑い、遺伝子検査を施行、GLA 遺伝子に395番遺伝子の塩基置換(G/G→G/A)による突然変異を認めたためファブリー病と診断された。

【まとめ】今回マルベリー小体の検出をきっかけにファブリー病の確定診断に至ることができた。マルベリー小体を鑑別し診断することは臨床にとって意義深く早期治療に繋がる。検査室でこれを疑ったときは積極的に医師にアプローチして共に診断につなげていきたい。