

所沢市医師会学術講演会

平成26年7月31日(木) 19:20～(本講演は19:30～)

ベルヴィ ザ・グラン

座長 徳島内科クリニック 院長 徳島 秀次 先生

講師 埼玉医科大学総合医療センター 腎・高血圧内科 講師 叶澤 孝一 先生

「生活習慣病に潜むファブリー病～ファブリー病を見逃さないために～」

抄録

ファブリー病は、ライソゾームに存在する加水分解酵素である α -ガラクトシダーゼ A (GLA)の活性が欠損または低下することにより、全身の臓器や組織に糖脂質が蓄積する遺伝性疾患です。これまで、ファブリー病は極めて稀な疾患であり、有効な治療法もないと考えられて来ましたが、最近の研究では日本人でのファブリー病の発生率は、1/8,000-9,000 と予想以上に高いことが判りました。つまり、大部分のファブリー病の患者は、原因不明の腎障害(蛋白尿や腎不全)、心障害(心肥大、不整脈、弁膜症や心筋虚血)や脳血管障害(脳梗塞、脳塞栓や脳出血)の患者の中に隠れていると推測されます。さらに近年、ファブリー病に対する酵素補充療法が開発され、早期治療の有効性が示されたことにより、本症の臨床的重要性が認識されています。今回、ファブリー病の病態、診断および治療について概説し、自施設で診断・酵素補充療法を開始した症例報告を交え、日常診療に潜むファブリー病を見逃すことなく、早期発見早期治療に繋がる手助けになればと思います。

【症例】

30歳代男性。2006年より健康診断で蛋白尿を指摘されるも、医療機関の受診なく経過。2012年健診で蛋白尿を指摘され、近医を受診。尿蛋白1.8g/gCrより当科を紹介受診され、腎生検目的に入院となった。高血圧を認めない一方で経皮心臓超音波検査にて心肥大を認めた。腎組織所見では、光学顕微鏡にて糸球体上皮細胞および尿細管細胞の泡沫状変化、電子顕微鏡にてミエリン体、ゼブラ体の蓄積を認め、さらに追加検査にて α -ガラクトシダーゼ活性の低下を認めた。以上よりFabry病と診断し、酵素補充療法を開始した。

ご略歴

1989年 埼玉医科大学卒業

1991年 同総合医療センター第4内科

1993年 東京都老人総合研究所分子病理部門

1997年 赤心堂病院 内科

1998年 埼玉医科大学総合医療センター第4内科

2004年 同内科講師