

## Fabry 病10家系の臨床と生化学の検討

東京大学医学部小児科 柯 佑 民  
桜 庭 均  
山 中 龍 宏  
鈴 木 義 之

Fabry 病は四肢疼痛、毛細血管拡張性皮疹、発汗障害、角膜混濁、心臓腎血管病変を主症状とし、 $\alpha$ -galactosidase の欠損のある伴性劣性遺伝病である。我々は過去数年間に Fabry 病の10 家系を発見し、9 名(7 家系)はヘミ接合体として発見され、3 家系においては臨床症状のある女性保菌者が発端者となった。その臨床症状と経過、発見動機などについてまとめてみた(表1)。

ヘミ接合体患者には歩行障害発症の乳児例を除き、すべて学童期に運動、入浴、発熱などを誘因とする上下肢の対称性灼熱痛で発症した。ヘテロ接合体患者は四肢疼痛、高血圧、妊娠中蛋白尿のために検査をうけ、診断された。発赤性血管性四肢痛、ミオパチー、腎臓障害、高血圧性心臓障害、心因性反応などの診断で大部分の患者は小児科のほか血管外科、腎臓内科、精神科に通院中であった。疼痛があれば Fabry 病の診断は決して困難ではないが臨床症状から Fabry 病との結びつきが難しい3 例は生検後始めて診断が疑われ、酵素測定で診断が確定した。1 例、四肢疼痛は発症20年後自然軽快の傾向を示した。発症10年後蛋白尿が出現し、その後心臓障害も次第に明らかになった。

ヘミ接合体の  $\alpha$ -galactosidase はすべて 3.4 nmole/mg prot/hour 以下であった。臨床症状のあるヘテロ患者は無症状の症例にくらべ、酵素活性が低い傾向を示した。

疼痛に対し、カルバマゼピンあるいはジッフェニハヒダントイン投与がある程度の効果を示したがほとんど効果のない症例もあった。

Fabry 病は成人の病気と考えられてきたが小児期にすでに多くの臨床症状が出現していることを強調したい。原因不明の疼痛があれば、一応本症を鑑別診断の1つとして考慮すべきである。

Clinical symptoms & signs in proband patients

case	sex	age at diagnosis	age at onset	pain	hypo-	angio-	oculay	proten-	cardic	diagnosis before
					hidrosis	keratoma	finding	uria	damage	enzyme assay
1.	M	4y10m	1y6m	-	-	-	-	-	-	myopathy
2.	M	17y	6y	+	+	+	-	-	-	erythromelalgia
3.	M	19y	8y	+	+	-	+	+	-	erythromelalgia
4.	M	42y	8y	+	+	+	-	+	+	erythromelalgia
5.	M	11y	9y	+	+	+	-	-	-	rsychogenic reaction
6.	M	20y	school age	+	+	+	+	+	-	Fabry disease
7.	M	13y	10y	+	+	+	+	-	-	unknown etiology
8.	M	12y	school age	+	+	-	+	-	-	unknown etiology
9.	M	28y	15y	+	+	+	-	+	+	nephrosis
10.	F	12y	8y	+	+	-	+	-	-	erythromelalgia
11.	F	55y	44y	-	-	-	+	-	+	hypertensive cardiopat
12.	F	55y	?	-	-	-	-	+	+	renal damage



## 検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用

論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



Fabry 病は四肢疼痛,毛細血管拡張性皮疹,発汗障害,角膜混濁心臓腎血管病変を主症状とし,  $\alpha$ -galactosidase の欠損のある伴性劣性遺伝病である。我々は過去数年間に Fabry 病の 10 家系を発見し,9 名(7 家系)はヘミ接合体として発見され,3 家系においては臨床症状のある女性保菌者が発端者となった。その臨床症状と経過,発見動機などについてまとめた(表 1)。