

リソゾーム病における臨床像のチェックポイントシステム による分析

鈴木義之 東京大学医学部小児科
岡村祐子 東京大学医学部小児科
山中龍宏 東京大学医学部小児科

当科で7年半の間に、ライソゾーム酵素を測定した症例について臨床所見及び臨床検査所見の分析を行ない、酵素測定前に注目すべき重要な所見を検討した。

分析は発端者で、分析可能な病歴のある例について行なった。病歴から、家族歴、酵素測定依頼までに示した臨床所見（退行現象、知能障害、錐体路症状、錐体外路症状、小脳症状、末梢神経症状、筋症状、けいれん、眼症状、小奇形、皮膚症状、骨所見、心所見、肝脾腫）、一般検査所見（髄液中の蛋白増加、末梢神経伝導速度の低下、末梢血、骨髓中の泡沫細胞、生検所見、CTでの白質低吸収域）を抜き出し、Fabry病の疑い、眼底のCherry-red spotを加えた22項目について、年齢別（Ⅰ群：0～24ヶ月、Ⅱ：25ヶ月～20才、Ⅲ群：それ以上）に分析した。対象は517例で、そのうちライソゾーム病は100例であった。ライソゾーム病の陽性率と非ライソゾーム病との陽性率の比を求め、特異性の高さを示す指標とした。

22項目中、よく見られる所見は知能障害、退行、けいれんであるが、これらは両群に同程度にみられ、低い特異性を示した（表1）。特異性の高い所見は、皮膚、骨、心、眼所見や小奇形、Fabry病の疑い、CTを除く各種検査所見及びⅠ群の退行であった。

ライソゾーム病及び非ライソゾーム病から50例づつを無作為抽出し、各例ごとに所見出現率の比を合計すると図1となった。ライソゾーム病はほぼ確立した疾患で、特異性の高い所見を多く有する例が多いが、合計点の低い非典型例もあり、合計が高いにもかかわらず診断に至らない例もある。これらについて今後検索を加える必要がある。

表1 リソゾーム病と非リソゾーム病における陽性率の比*

	Total	Ⅰ	Ⅱ	Ⅲ
退行	1.15	2.15	0.98	0.79
知能障害	0.79	0.86	0.85	0.51
錐体路症状	0.83	1.46	0.83	0.15
錐体外路症状	0.26	0.70	0.17	0.00
小脳症状	0.89	0.00	0.79	1.12
末梢神経症状	0.88	0.00	0.60	2.33
筋症状	0.67	0.97	0.58	0.00
けいれん	0.60	0.52	0.54	0.79
眼症状	2.69	2.98	2.03	3.10
チェリーレッドスポット	12.69	8.01	11.84	25.0
小奇形	2.08	0.99	2.10	7.89
皮膚所見	8.95	1.66	7.89	8.62
骨所見	4.80	2.46	4.79	10.47
心所見	3.33	0.82	7.89	2.33
肝脾腫	1.29	0.84	2.22	1.72
Fabry疑	12.00	0.00	16.66	10.34
家族歴	7.00	24.6	1.79	2.34
髄液蛋白増加	3.10	8.33	2.70	0.00
末梢神経伝導速度	4.28	12.50	2.17	0.00
空胞細胞	5.00	1.81	7.89	21.43
生検所見	4.83	5.00	4.55	3.44
CT低吸収	0.53	0.00	0.45	3.57

* リソゾーム病陽性率
非リソゾーム病陽性率 として表現した。

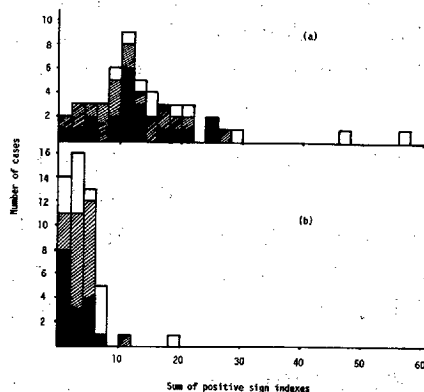
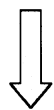


図1 所見出現率の比の合計による比較

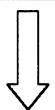
(a) リソゾーム病 (b) 非リソゾーム病

■ Ⅰ群 ▨ Ⅱ群 □ Ⅲ群



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



当科で7年半の間に、ライソゾーム酵素を測定した症例について臨床所見及び臨床検査所見の分析を行ない・酵素測定前に注目すべき重要な所見を検討した。