

I-cell病と突然死

日本大学医学部

北川 照男、大和田 操

〔はじめに〕

I-cell病はムコ多糖症と類似した臨床像を示すが、尿中へのムコ多糖の排泄は増加しておらず、現在では、本症は糖蛋白質であるリゾーム酵素の先天性修飾異常症であることが明らかにされている。本症は、ムコ多糖症に比べて症状の発現が早く、しかも、心筋への異常物質の蓄積が著明で、多くは5～6才で死亡すると云われ、突然死する例も少なくない。ところで、厚生省心身障害研究、小児慢性疾患研究班では、1982年に代謝性蓄積症の全国調査を行ない、ムコ多糖症136例、I-cell病31例が報告されているので、その報告を借用してムコ多糖症とI-cell病の死亡例、死亡時期を比較し、4家系5例のI-cell病の自験例とも対比して報告する。

〔対象および方法〕

厚生省心身障害研究、小児慢性疾患（代謝、内分泌血液）研究班（代表者 北川照男）では1980年～1982年に代謝性蓄積症の実態に関する全国調査を行い、最終的にムコ多糖症136名、I-cell病31名が報告されたが、その調査票から、ムコ多糖症の各病型における死亡例を取りあげ、その死亡時期をI-cell病の報告例のそれと比較した。

また、自験例の5例のI-cell病のうち死亡した3例の死亡時の状況と剖検所見を比較し生存例については心電図、心エコー、胸部X線像の変化について検討した。

〔結果〕

- 1) 前述の厚生省研究班の調査の成績は表1に示すようで、I-cell病31例中20例(64.5%)が死亡しているのに対して、ムコ多糖症136例中の死亡例は17例(12.5%)である。このうち、わが国から最も報告の多かったMPSⅡ(Hunter病)では52例中8例(15.4%)が死亡しており、MPSⅣ(Hurler病)では16例中7例(43.8%)が死亡しているが、MPSⅢ(Sanfilippo病)35例では2例(5.7%)が死亡しているにすぎず、その他の病型には死亡例の報告は認められなかった。
- 2) I-cell病と死亡例の報告がみられたMPSⅠ、Ⅱ、Ⅲにおける患者の死亡時期および死亡率を比較すると図1のようである。

即ち、I-cell病では、20例の死亡のうち12例(患者数の38.7%)が5才までに死亡しており、そのうち3才までに10例が既に死亡している。また、6～10才までに8例(患者

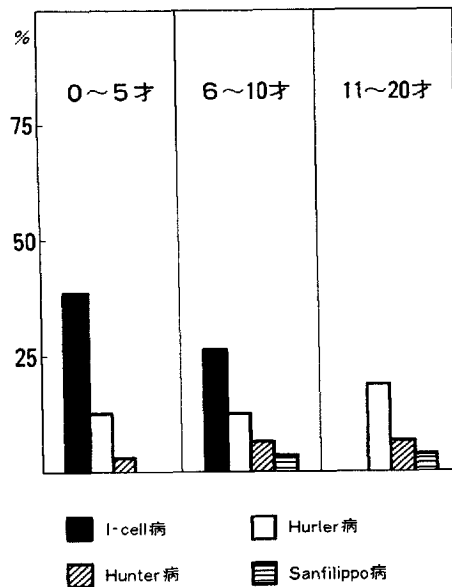
表1 I-cell 病およびムコ多糖症の報告例

(厚生省心身障害研究班 昭和57年度の調査による)

	例数	転 帰		
		生存	死亡	不明
I-cell 病	31	9	20	2
MPS IH	16	9	7	0
H/S	2	1	0	1
IS	10	10	0	0
II	52	36	8	8
III	35	27	2	6
IV	14	9	1	4
V	5	3	1	1
VII	2	2	0	0

図1

I-cell 病およびムコ多糖症における死亡率



数の25.8%)が死亡し、10才以上の長期生存例は3例にすぎない。一方、MPSIH(Hurler病)はムコ多糖症の中では最も死亡例の多い病型であり、報告例16例中7例が死亡しているが、その死亡時期はI-cell病に比べて遅く、5例は9才以後に死亡している。MPS II (Hunter 病) の死亡例は4~19才に亘っているが、全体の死亡者は52例中8例(15.4%)で、MPS IHに比べて著しく低い。

- 3) 自験例のI-cell病のうち、死亡した3例のまとめは表2のようであり、いずれも症状発現後6時間以内に死亡している。
- 4) 自験例のI-cellのうち、生存している同胞例の心機能は表3のようで、2例とも著し

表 2

症例	性別	年齢	発病後死亡 までの時間	死亡時の 臨床診断	剖検所見
1. S. I	男	3才7ヵ月	6時間	心不全	心筋肥大肺炎
2. Y. K	女	1才4ヵ月	30分	心不全	剖検せず
3. M. I	男	5才3ヵ月	6時間	心不全	心筋肥大

表 3

	N. N	T. N
年齢・性別	16才10ヵ月、女	11才10ヵ月、男
心胸比	73%	66%
心電図	右軸変位(+135°)	左室肥大
心エコー	大動脈弁脱出 僧帽弁、三尖弁脱出	大動脈弁脱出 僧帽弁脱出
その他の異常	発作性心頻拍	発作性心頻拍

い心拡大を認め、心エコーグラムで異常が認められている。

[考察]

以上述べたように、I-cell病の臨床経過はムコ多糖症に比べて急激で、内分泌代謝疾患の範疇に入る疾患における広義の突然死の中で I-cell 病の占める位置は大きいものと思われる。臨床的に類似した症状を示すにも拘らず、このような差が認められる背景には、ムコ多糖症と I-cell 病における蓄積物質の差異や、蓄積部位の差があるものと考えられるので今後、両疾患の心臓を中心として生化学的、病理学的な検討を行う予定である。



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



〔はじめに〕

I-cell 病はムコ多糖症と類似した臨床像を示すが、尿中へのムコ多糖の排泄は増加しておらず、現在では、本症は糖蛋白質であるリゾーム酵素の先天性修飾異常症であることが明らかにされている。本症は、ムコ多糖症に比べて症状の発現が早く、しかも、心筋への異常物質の蓄積が著明で、多くは5~6才で死亡すると云われ、突然死する例も少なくない。ところで、厚生省心身障害研究、小児慢性疾患研究班では、1982年に代謝性蓄積症の全国調査を行ない、ムコ多糖症136例、I-cell病31例が報告されているので、その報告を借用してムコ多糖症とI-cell病の死亡例、死亡時期を比較し、4家系5例のI-cell病の自験例とも対比して報告する。