

発病初期より血尿を認めたウイルソン病
(分担研究：マススクリーニングの新しい対象疾患とその実施年齢
およびマススクリーニング法に関する研究)

岡安多香子、荒島真一郎*

要約： 早期より血尿を認めたWilson病の3例を報告した。3例とも腎機能は正常であり、アミノ酸尿は著明でなく、血液・尿のpHも正常であった。蛋白尿は1例に於てのみ断続的に認められた。血尿の発生には高カルシウム尿症が関与している可能性があった。学校検尿で血尿を認めた場合、Wilson病を鑑別する必要があるが、マススクリーニングの時期としては就学前が望ましい。

見出し語： マススクリーニング、Wilson病、血尿、学校検尿、
ウイルソン病

はじめに

Wilson病は銅の肝・脳（基底核）・角膜・腎・筋・関節等への沈着により多様な症状を呈する先天性銅代謝異常症である。初発症状は、8歳から青年期に多い肝症状と、成人に多い神経症状が主であるが、急性溶血性クリーゼ、腎結石、尿細管性アシドーシス、心筋症、副甲状腺機能低下症等を呈する場合もある。今回われわれは発病初期より血尿を認めた3例の患者を経験し、臨床上の問題点と病態並びにWilson病のマススクリーニングについての検討を行なったので報告する。

結 果

症例Y： 12歳女兒（本例は学校検尿での血尿発見がWilson病診断の発端となった。）

出生歴・家族歴・既往歴に特記事項なし。10才時、学校検尿にて肉眼的血尿を指摘されたが、腎機能等異常なく通院観察となる。経過中軽度の肝機能障害（GOT 50-76, GPT 55-105, ZTT 5, TTT 3）を発見されるも原因は不明であった。11才時、虫垂炎のため同院外科にて切除術施行された。術中、肝表面の不整像を指摘され、小児科転科となる。血清銅低値、セルロプラスミン低値より、Wilson病を疑われ、当科へ

* 北海道大学医学部小児科 (Dep. of Pediatrics, Hokkaido Univ. School of Med.)、北海道教育大学札幌分校小児保健学 (Dept. of Child Health, Hokkaido Univ. of Education)

紹介入院となる。入院時所見は肝が1横指触れるのみで、黄疸・貧血・浮腫も認めなかった。セルロプラスミン 4 mg/dl、血清銅 45 μ g/dl、尿中銅 230 μ g/day、腹部エコーで肝硬変像と脾腫を、眼科的にもKF環を認め、Wilson病と診断した。同時に顕微鏡的血尿・高カルシウム尿症 (Ca/Cr 0.23)・尿中NAGの上昇 (NAG/Cr 15.1) を認めた。12才時、D-ペニシラミン 150 mg/day より治療を開始、1カ月後に 800 mg/day まで増量して退院した。血尿は入院中に治癒した。follow 中、 C_4 ・ CH_{50} ・血小板の減少をみとめ、LEテスト 陽性化・抗DNA抗体の増加等を認めたため、トリエン 2.0 g/day に変更した。

症例 I : 7才 女児 (本例は溶血性黄疸と顕微鏡的血尿にて発見された。)

出生歴・家族歴・既往歴に特記事項なし。7才時 2月、全身倦怠・黄疸・食欲不振・嘔吐で某総合病院小児科受診した。RBC 139万、Hb 4.9 g/dl、Ht 17.0 %、凝固機能低下より溶血性貧血として治療される。この時顕微鏡的血尿と軽度肝障害 (GOT 99、GPT 10、TTT 5.3、T.Bil 10.3) を認めたが、腎機能は正常であった。同年 4月、腹部疝痛出現し、胆石症の診断で同院外科で手術を受けた。そのさい肝硬変を指摘され、小児科に転科した。血清銅・セルロプラスミン低値 (50 μ g/dl、0.2 mg/dl)・尿中銅排泄増加 (237 μ g/day)・KF環よりWilson病と診断され、D-ペニシラミン 500 mg/日 で治療開始される。同年 5月ころより2ヶ月に1回位肉眼的血尿を繰り返すもCcr・PSP・F

ishberg等正常で外来にてfollowされた。9才時 3月、血尿精査のため当院小児科入院。腹部エコー・CTにて肝硬変と左腎に結石を認め、高カルシウム尿症 (Ca/Cr 0.21-0.36) をともなった。尿中アミノ酸・腎機能は正常範囲であった。顕微鏡的血尿は同年7月より消失した。

症例 O : 12才 女児 (本例は急性腎炎の治療に反応せず、Banti症候群を疑われた。)

妊娠中毒症(+)、未熟児。家族歴、既往歴に特記事項なし。12才時 10月、嘔吐・脱水で近医入院時、蛋白尿・血尿を発見され、急性腎炎として加療されるも血尿改善せず、血小板減少・肝脾腫を認めたため、当科紹介入院となる。12才時 12月、入院時所見は肝臓を2横指・脾を3横指触れた。視診上、黄疸・貧血を認めなかった。血圧・腎機能検査は正常だったが、血尿 (多数-20/F) があつた。WBC 3200、血小板 62000、血小板寿命は3日であった。肝機能はコリンエステラーゼのみやや減少していた (GOT 27、GPT 13、ZTT 5.7、TTT 1.4)。肝脾TcSnコロイドシンチで脾腫と脾機能亢進を、上腸間膜動脈・腹腔動脈造影で脾動脈血流増加と門脈径増加・蛇行を認めた。Banti症候群の診断で手術待ちで一時期退院となったが、退院後も嘔気・血尿を繰り返し、精査のため 13才時 5月再入院した。軽度の肝障害と血清銅・セルロプラスミン低値 (47 μ g/dl、< 3.5 mg/dl)、尿中銅排泄の増加 (204 μ g/day)・KF環などからWilson病と診断され、ペニシラミン 1g/日 で治療された。血尿は15才まで続いた。

考 察

Wilson病による腎病変は、主に銅による近位尿細管の障害に起因すると考えられ、汎アミノ酸尿・糖尿・アルカリ尿・クル病等を呈する。Wilson病の初発症状として肉眼的血尿をみたものは比較的稀とされ、Sheinberg等は151例中2例と報告しているが¹⁾、Wiebers等はWilson病45例の45%に経過中に血尿を認めたと報告している²⁾。本症例は3人とも初期より血尿を認めた。また、Wiebers等は45例のWilson病患者の7例に腎結石を認め、診断時に腎結石が既にあったものは4例と報告している。われわれの場合は症例Iに左腎結石を認め、症例Oで左腎結石を疑った。Wilson病による腎結石の成因として、腎尿細管障害による尿酸性化異常と高カルシウム尿症が考えられるが、本症例では前者はみられず、血尿の発生には高カルシウム尿症が関与したと考えられた。

なお、症例Iは学校検尿がWilson病診断の発端となった1例であり、現行のシステム下では、今後は学校検尿で血尿を発見した場合はWilson病を積極的に鑑別し、不幸な結果と成らぬように早期診断・早期治療を行なう必要があると考えられる。また、症例Iでは7歳で診断された際に既に肝硬変所見がみられた事より、Wilson病のマススクリーニングは就学時健康診断または3-4歳時健康診断時に検尿を加えて尿中銅測定で一次スクリーニングを行い³⁾、精査として血中銅・セルロプラスミンの測定を行なうのが望ましいと考えられる。

文 献

- 1) Sheinberg IH et al : Wilson's Disease, Philadelphia, Saunders, 1984
- 2) Wiebers DO et al : Renal stones in Wilson's disease. Am. J. Med. 67, 294, 1979
- 3) 荒島真一郎 : 尿中銅測定によるWilson病のスクリーニング法について : 厚生省心身障害研究「マススクリーニングに関する研究」昭和58年度報告書, 27, 1984



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



要約:早期より血尿を認めた Wilson 病の 3 例を報告した。3 例とも腎機能は正常であり、アミノ酸尿は著明でなく、血液・尿の pH も正常であった。蛋白尿は 1 例に於てのみ断続的に認められた。血尿の発生には高カルシウム尿症が関与している可能性があった。学校検尿で血尿を認めた場合、Wilson 病を鑑別する必要があるが、マススクリーニングの時期としては就学前が望ましい。