

家族性低セルロプラスミン血症の一家系

(分担研究：マススクリーニングの対象疾患検討に対する研究)

高橋 徹男* 荒島 真一郎* 高田 公彦*

要 約

HB陽性の肝障害と低セルロプラスミン血症によりWilson病を疑った12歳女児を精査したところ、家族性の低セルロプラスミン血症を認め、その他の検査よりWilson病は否定的であった。血液スクリーニング検査上セルロプラスミン低値を示した児の検索においてはこのような例の存在も念頭におく必要がある。

見出し語： 低セルロプラスミン血症、マススクリーニング、Wilson病

研究方法

以下の症例を発端者とする家系について immunodiffusion法による血液セルロプラスミン定量・肝機能検査等を施行した。

【症例】(発端者)12歳女児

主訴：全身倦怠感、嘔気、食欲不振

家族歴：父親は事故で死亡、家系内に肝疾患特になし

現病歴：昭和60年4月に上記主訴により近医受診し、肝機能障害を指摘された。増悪するため5月に某総合病院小児科に入院した。低セルロプラスミン血症も認め、精査のため

5月24日当科へ紹介入院となった。

【入院時現症】体格中等度、皮膚、眼球結膜に黄染なく、肝脾は触知されず、腹壁の静脈怒張や浮腫を認めなかった。顔面に座そうあり。

【入院時検査所見】肝機能障害、 γ -gl値上昇、RA test陽性 HBs抗原陽性 e抗原陽性などのB型慢性活動性肝炎の所見と、血清銅 $56 \mu\text{g}/\text{dl}$ 、セルロプラスミン $14 \text{mg}/\text{dl}$ とWilson病を疑わせる所見の両方を認めた。

【入院後の経過】当科入院時にはすでに自覚症状はなく、全身状態は良好であった。30日間の平均尿中銅排泄は $37.5 \mu\text{g}/\text{day}$ 、ペニシラミン負荷による尿中銅排泄は $690 \mu\text{g}/\text{day}$ といずれも正常範囲にあり、眼科的にもKayser-Fleischer ring(以下KF輪)を認めなかった。脳CTも正常であった。肝生検組

*北海道大学小児科(Dep. of pediatrics,
Hokkaido Univ.)

織の病理診断は慢性活動性肝炎で、銅含量は $50.6 \mu\text{g}/\text{G, D, W}$ と正常上限であり、Wilson 病の 250 には達していなかった。以上より患児は Wilson 病 とは考えにくいと判断し B 型慢性活動性肝炎として治療を開始し、入院後 4 か月頃より肝機能障害は軽快した。

結果

家系の検査は母系についてのみ施行できた。immunodiffusion 法による測定で $20 \text{ mg}/\text{dl}$ 以下を低セルロプラスミン血症としたところ、患児、母、兄、祖父、祖母の 5 人に低セルロプラスミン血症を認め、いずれも $14 \text{ mg}/\text{dl}$ 以下であった。発端者以外は肝機能は正常で全例 KF 輪を認めなかった。(図 1)

考案

Wilson 病を合併しない低セルロプラスミン血症は Kox らをはじめ 5 家系の報告がある。Scheinberg らの文献による Wilson 病のヘテロの中でセルロプラスミン低値を示すものは 20

%、ひとけたを示すものは 2% と少数である。本家系の低セルロプラスミン例は検索した 9 人中 5 人 55.6% と高率であった。又、発端者を含め家系中 Wilson 病を発症したと考えられる者は存在しなかった。これらのことから本家系は Wilson 病のヘテロとは無関係の家族性低セルロプラスミン血症の可能性が高いと考えた。

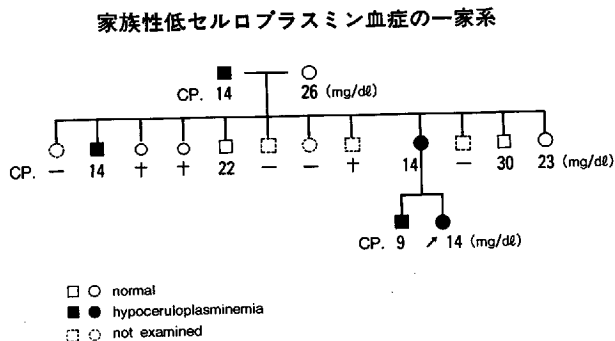
本家系は偶然合併した B 型肝炎を発症した発端者の精査を契機として発見された例であるが、今後 Wilson 病のスクリーニングとしてのセルロプラスミン測定例数の増加にともない同様の症例の蓄積が予測される。

血液スクリーニング検査上セルロプラスミン低値を示した児の検索においてはこのような例の存在も念頭におき、個々の症例に応じた対応が必要になるものと考えられる。

文献

Edwards et al; Hereditary hypoceruloplasminemia; Clinical Genetics 1979; 15; 311-316

図 1





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

HB 陽性の肝障害と低セルロプラスミン血症により Wilson 病を疑った 12 歳女児を精査したところ、家族性の低セルロプラスミン血症を認め、その他の検査より Wilson 病は否定的であった。血液スクリーニング検査上セルロプラスミン低値を示した児の検索においてはこのような例の存在も念頭におく必要がある。