

Wilson病の発症頻度および臨床像に関する全国調査成績 -1992~1994年-

(分担研究：スクリーニングの新しい対象疾患に関する研究)

清水教一\*, 久保田純子\*, 藤岡芳実\*, 青木継稔\*, 有馬正高\*\*, 荒島真一郎\*\*\*,  
松田一郎\*\*\*\*

要約：Wilson病患者全国実態調査より，1992-1994年の約3年間に初めて診断された症例，113例について検討した。本症の推定発生頻度は，約34,000人に1人であった。病型別発症頻度は肝型が50%と最も多く，次は発症前型の18%であった。また，劇症肝炎型は7%であった。血清セルロプラスミン値は，10mg/dl未満が79.6%であり，正常域（25mg/dl以上）の症例が3.7%認められた。年齢別初発症状は，15歳以下にては肝症状が多くをしめ，それ以降は神経症状が主体となっていた。Kayser-Fleischer角膜輪は，6歳以降の症例に認められた。

見出し語：Wilson病患者全国実態調査，Wilson病発生頻度，発症前Wilson病

#### [研究目的]

Wilson病は，肝硬変・錐体外路症状およびKayser-Fleischer角膜輪を3主徴とする，先天性銅代謝異常症の代表的疾患である。本症は，また治療可能な数少ない遺伝病の一つである。銅キレート薬による治療法が確立されており，早期に診断，治療を開始すれば十分な社会復帰，あるいは発症の予防が可能である。さらに，本症は現在マス・スクリーニングの対象となっている疾患の一部よりも発生頻度が高いと考えられている。これらのことより，本症のマス・スクリーニングの必要性が提唱されている。

\*東邦大学第二小児科学教室，\*\*国立精神・神経センター武蔵病院，\*\*\*北海道大学医学部小児科，\*\*\*\*熊本大学医学部小児科

筆者らは，我が国におけるWilson病の発症頻度およびその臨床像を検討する目的にて，本症に対する全国調査を行った。1994年9月より施行した「Wilson病患者全国実態調査」の成績から，1992年から1994年までの約3年間に初めてWilson病と診断された症例についての解析を行った。

#### [対象および方法]

##### 1)一次調査

全国200床以上の病院の，小児科，神経内科あるいは消化器内科および精神科の4標榜科目

を対象とした。5,288施設に対し、Wilson病全国実態調査用紙を往復葉書にて郵送し、各担当医にアンケート方式にて記入し返送してもらった。

## 2) 二次調査

1992-1994年の約3年間に初めて診断されたWilson病症例を認めた、上記一次調査機関に対し二次調査を施行した。より詳細なアンケートに対し、回答をお願いした。

## 3) 回答率

一次調査に対し、2,168施設より回答が送られてきた。回答率は、41.2%であった。

## 4) 検討症例数

1992年1月1日から1994年11月30日までの2年11か月間に本症と診断された135例のうち、二次調査にて詳細な情報の得られた113例について検討を行った。

## 5) 検討項目

疾患発生頻度、病型別・年齢別発症頻度、血清セルロプラスミン値および年齢別初発症状等を中心に集計を行い解析した。

## [結果]

### 1) Wilson病発生頻度

2年11か月間に初めてWilson病と診断された症例数は、135例であり、年平均は46.3例となった。年齢は1歳より52歳までであり、平均値は14歳0か月±9歳7か月であった。現在14歳の児の生まれた年、1980年、の出生人口は、1,576,889人であった。以上より本症の推定発生頻度を単純に計算すると、

$$46.3/1,576,899 = \underline{1/34,058}$$

すなわち、約3万4千人に1人となる。

### 2) 臨床病型別発症頻度 (表)

最も症例数が多いのは肝型の約50%であり、次に発症前型の約18%であった。また劇症肝炎型が約7%と、比較的高い頻度を示した。

表. Wilson病臨床病型別発症頻度

病型	症例数	%
肝型	58	51.33
神経型	13	11.5
肝・神経型	10	8.85
発症前型	20	17.7
劇症肝炎型	8	7.08
溶血型	3	2.65
不明	1	0.88
計	113	

### 3) 発症年齢別症例数および男女比 (図1)

男女の比率は、男性が約60%とやや高い割合を示した。発症年齢は、7歳から13歳頃に大きな、さらに2-5歳に小さなピークを認めた。5歳以下の症例のほとんどが、発症前型Wilson病であった。

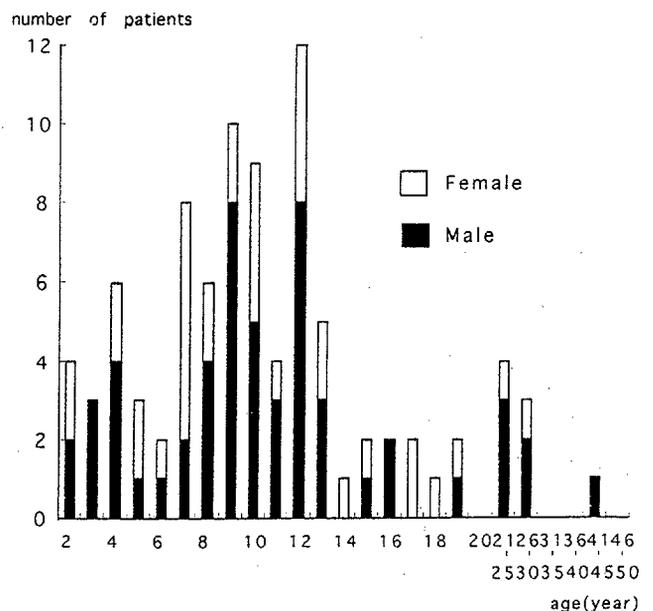


図1. Wilson病の発症年齢と頻度。発症前型Wilson病は診断時年齢にて集計した。

#### 4) 血清セルロプラスミン値 (図2)

10 mg/dl未満が79.6%をしめていた。20mg/dl以上の症例は5.6%, 25mg/dl以上(正常域)の例は3.7%であった。

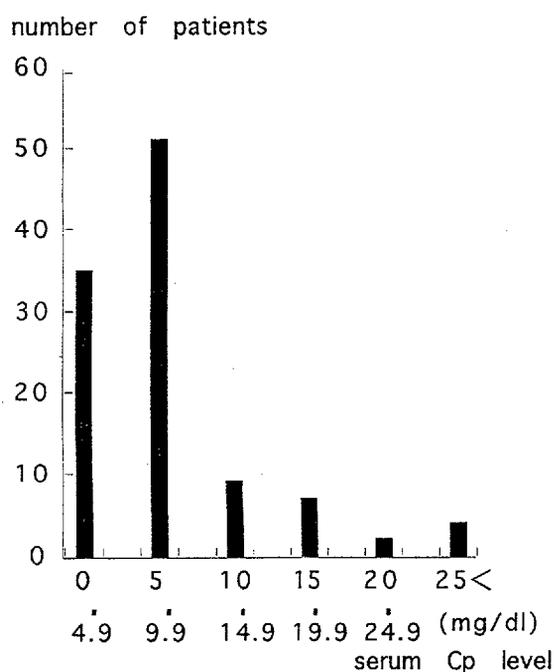


図2. Wilson病患者の血清セルロプラスミン値。

#### 5) 発症年齢別初発症状

アンケートの回答に初発症状の記載のあった59症例について、年齢別初発症状を検討した。15歳以下の症例では、黄疸、肝腫大、腹水などの肝障害による症状の出現が多く、それ以降は構音障害、歩行障害などの神経症状が主に出現していた。Kayser-Fleischer角膜輪は、6歳以降に認められた。また、蛋白尿、アミノ酸尿あるいは血尿など腎障害の症状も各年齢群に若干数認められた。

#### 6) 発症前Wilson病

発症前Wilson病の診断時年齢、血清セルロプラスミン値を検討した。同胞例の報告のあった19家系中10家系、14症例に、発症前Wilson病が認められた。診断時年齢は、2歳から13歳であった。血清セルロプラスミン値は全症例における分布と大きな差は認めなかった。

#### [考察]

我が国におけるWilson病の発生頻度は欧米に比べて高いと考えられる<sup>1)</sup>。今回の調査においても約34,000人に1人と、現行のマス・スクリーニング対象疾患の一部より高い頻度であった。臨床病型における特徴としては、発症前Wilson病が多いことが挙げられる。前回、1990-1991年に施行された全国調査<sup>2)</sup>においては3.3%であったのに比し、今回は18%をしめていた。家系調査、家族内検索が積極的に行われている結果と考えられる。また、劇症肝炎型が7%と比較的高い割合をしめた。この型のWilson病の予後は悪く、最も効果的な治療法は、本症の早期発見・早期治療である。マス・スクリーニングの重要性を示唆する結果であると思われる。

#### 文献

- 1) 青木継稔. Wilson病, 星和書店, 1984
- 2) 青木継稔他. Wilson病の全国追跡調査成績, 小児内科, 1991; 23(12):1893-1898.



## 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:Wilson 病患者全国実態調査より,1992-1994 年の約 3 年間に初めて診断された症例,113 例について検討した.本症の推定発生頻度は,約 34,000 人に 1 人であった.病型別発症頻度は肝型が 50%と最も多く,次は発症前型の 18%であった.また,劇症肝炎型は 7%であった.血清セルロプラスミン値は,10mg/dl 未満が 79.6%であり,正常域(25mg/dl 以上)の症例が 3.7%認められた.年齢別初発症状は,15 歳以下にては肝症状が多くをしめ,それ以降は神経症状が主体となっていた.Kayser-Fleischer 角膜輪は,6 歳以降の症例に認められた.