

今月の
症例

ホームページ掲載版では、症例提示を非公開としています。



Osaka Medical College
Cardiology

- 大阪医科大学附属病院 循環器内科ではお困りの症例の電話による相談窓口を開設させていただいております。

当院のスタッフ(循環器専門医)が、緊急症例の受け入れに限らず、外来受診の予約など幅広く対応させていただきますのでご利用ください。

24時間対応させていただきます

TOPICS

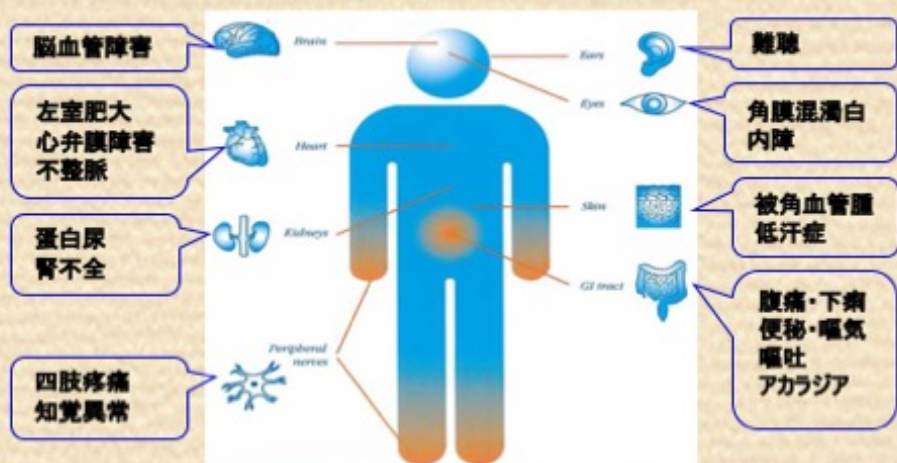
ファブリー病の精査および 酵素補充療法を行っております

ファブリー病は、 α -ガラクトシダーゼの酵素活性が消失もしくは低下することによってセラミドトリヘキソシドが種々の部位に蓄積することにより様々な臨床症状を引き起こす遺伝性の糖脂質代謝異常症です。生命予後に関係する病態としましては、脳梗塞、左室肥大、腎不全等があります。

また特異的な症状としましては、四肢末端の疼痛や無汗症があります。ファブリー病が疑われる場合は、まずは α -ガラクトシダーゼの酵素活性を測定することになりますが、女性の場合は酵素活性が正常の場合もありますので、遺伝子検査も合わせて行う必要があります。また最近では、尿沈渣におけるマルベリー小体をきっかけとしてファブリー病と診断される症例が散見されるようになりました。当科ではファブリー病が疑われる場合は、 α -ガラクトシダーゼの測定、尿検査、必要であれば遺伝子検査を外注しております。

- ①原因不明の心機能障害（心肥大、弁膜症、不整脈など）がある
 - ②原因不明の腎障害（腎嚢胞、蛋白尿、腎機能低下）がある
 - ③原因不明の脳梗塞などがある
 - ④四肢疼痛、被角血管腫、低汗症、角膜混濁などの症状がある
 - ⑤55歳以前で心疾患、腎疾患、脳血管障害の既往のある親族がいる
 - ⑥60歳以前に心疾患、腎疾患、脳血管障害または原因不明で亡くなった親族がいる
- の6項目中1つでもあてはまる患者さんがいらっしゃいましたら、ファブリー病の可能性があるので、当科までご紹介ください。

ファブリー病の症状



マルベリー小体

後記

平素よりホットラインを含め皆からご紹介をいただき、誠にありがとうございます。今年は記録的な暖冬となり、入院される患者さんが非常に少ない状況が続いております。ホットラインでは救急患者の受け入れだけでなく、翌日以降の外来受診の対応や入院治療の必要性に関する相談、心電図の読影など診療上の疑問に関しましても対応させていただきますので、お気軽にご利用ください。

the editor's notes

**冠動脈CT専門外来
FAX予約受付中**

お問い合わせ先
医療連携室: TEL 072-684-6338