

H. その他 other metabolic disorders



図 17.33 Fabry 病の発症機序

本症は α-ガラクトシダーゼ A 活性がないため、トリヘキシシルセラミド (Cer-Glc-Gal-Gal) が主に腎、血管系組織に蓄積する。



図 17.34 Fabry 病 (Fabry's disease)

20 歳代男性。顔および体幹に毛細血管拡張を伴う直径 2 ~ 3 mm の紅色丘疹 (被角血管腫) の多発を認める。

1. Fabry 病 Fabry's disease

同義語：びまん性体幹被角血管腫 [angiokeratoma corporis diffusum (Fabry)]

X 染色体連鎖遺伝で、α-ガラクトシダーゼ A (α-gal A) 遺伝子の変異による酵素活性欠損、あるいは著減により発症する (図 17.33, 17.34)。女性保因者も種々の程度で発症しうる。酵素欠損で分解されなくなったトリヘキシシルセラミド (trihexosylceramide) がリソソームに蓄積され、血管壁などに障害をきたす (図 17.35)。皮膚では bathing trunk area と呼ばれる腹腰部を中心に被角血管腫 (直径数 mm ~ 1 cm までの紅色~黒色丘疹, 21 章 p.430 も参照) を幼少時から生じ、年齢とともに増加する。四肢のリンパ浮腫や乏汗症も認める。発作性の四肢末端痛や腹痛 (Fabry crisis) は本症に特徴的である。角膜混濁、脳血管障害、腎不全、心不全などを進行性に認める。酵素補充療法として遺伝子組換え α-ガラクトシダーゼが用いられる。被角血管腫に対しては炭酸ガスレーザー療法などが行われる。

2. 神崎病 Kanzaki disease

同義語：びまん性体幹被角血管腫 [angiokeratoma corporis diffusum (Kanzaki)], Schindler disease (type II)

α-N-アセチルガラクトサミニダーゼ遺伝子の変異による酵素欠損で、リソソーム蓄積症の一種である。常染色体劣性遺伝

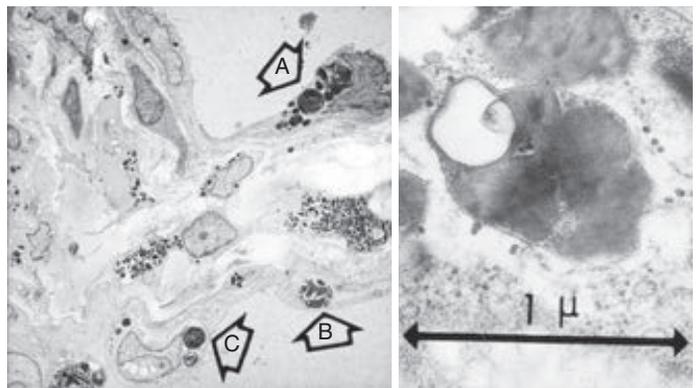


図 17.35 Fabry 病の真皮の電子顕微鏡像

A: 血管内皮細胞。B: マクロファージ。C: 神経細胞。トリヘキシシルセラミドが高電子密度の黒色沈着としてさまざまな種類の細胞質内にみられる。