

ウイルソン病（原発性銅過剰症）の早期診断

ウイルソン病は過剰に摂取された銅の胆汁排泄が止まり、肝細胞が障害され、慢性肝炎から肝硬変に進行します。

下の図のように、患者さんの血清 ALT（代表的な肝機能検査）は 4 歳から 8 歳までの間、150 IU/L 以上の高い値を示します。血清 ALT が正常なら（99%）ウイルソン病ではない。この銅による慢性肝炎の高 ALT 血症は酢酸亜鉛の内服 2 カ月で正常化します。これは開業医さんにもお願い可能なウイルソン病の治療診断法です。

小学校に入る前に、この難病を早期診断しましょう。お母さんは、この紙面を近所の先生に見せて検査をしてもらいましょう。

従来検査項目と問題点

銅含量 250 µg/g 肝臓乾燥重量以上：必要な肝生検は危険を伴う

24 時間の尿銅排泄量の増加：自宅生活では測定が困難

ATP7B の変異検査：変異のない患者さんがある

低セルロプラスミン血症：正セルロプラスミン血症の患者さんがある

角膜輪：銅の全身性蓄積の証拠で早期診断法ではない

神経障害：肝硬変の合併症で、診断時期としては遅い

溶血発作：中期以降の合併症です。発作前に診断しましょう

参考文献：Hayashi H, et al. J Clin Transl Hepatol. 2019; 7: 293-296.

