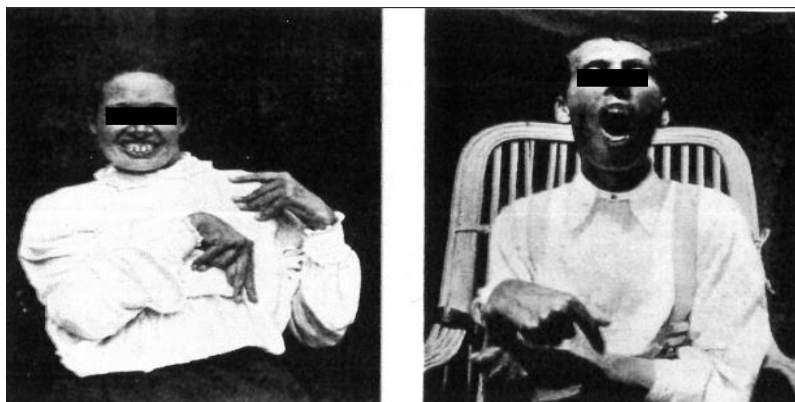
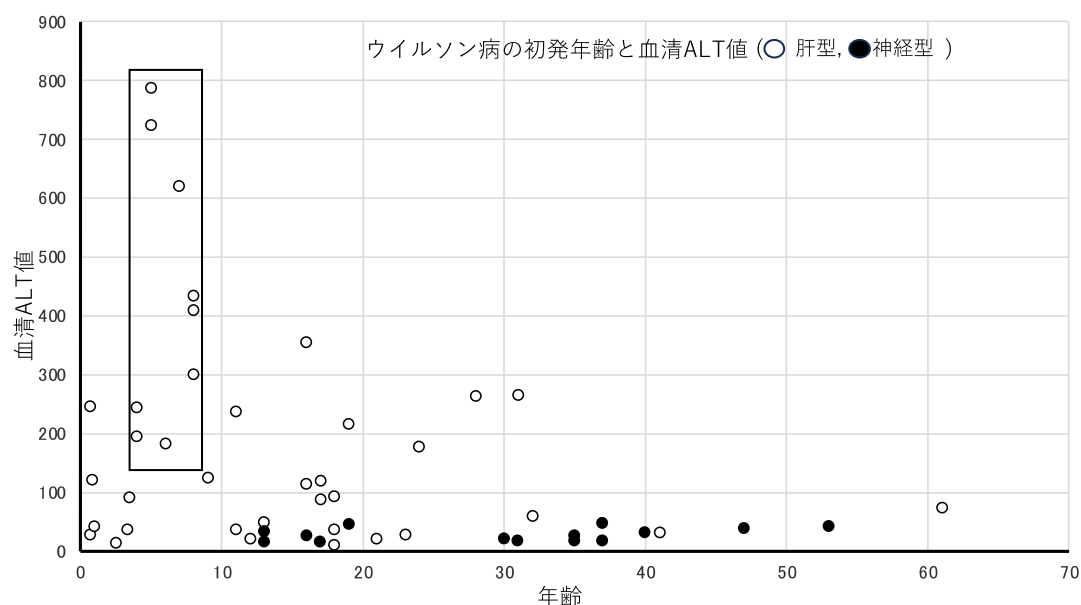


ウイルソン病 - 早期診断して子供さんを守ろう



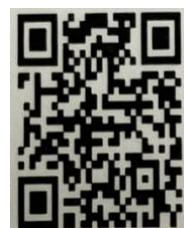
これは神経型ウイルソン病患者さんです

原発性銅過剰症（ウイルソン病など）は銅による慢性肝炎で始まる
慢性肝炎は症状がないので、肝機能検査（血清 ALT 値の測定）をする必要があります



肝機能検査をすると、4-8 歳までの子供さんのウイルソン病は簡単に見つかります
子供さんの小学校入学記念に肝機能検査を受けましょう
(我が国では小学生の健康診断に血液検査はありません)

慢性肝炎の原因には、肝炎ウイルス、などもあり、治療法も異なります
詳しくは、私のホームページをご覧ください



愛知学院大学薬学部薬物治療学講座 遺伝性肝疾患相談窓口

担当者：医師・医学博士 林 久男 (E-mail: hayashi453@crux.ocn.ne.jp)

肝臓を起点とした銅過剰症の分類とウイルソン病

銅平衡は肝臓で調節されている。原発性銅過剰症は、銅の肝内輸送障害で発生するもので、銅対策（現在では、腸管吸収阻害薬である酢酸亜鉛の内服が主流）は、銅平衡を負に変換して、肝機能を改善する。一方、続発性は、種々の肝・胆道疾患による合併症で、ウルソ内服、肝移植、などが第一選択肢。

表 1 原発性銅過剰症

疾患名	臨床像	遺伝子背景	肝外臓器障害
ウイルソン病	肝炎から肝硬変、低セ血症	ATP7B	溶血発作、錐体外路障害
特発性銅中毒症	肝炎から肝硬変、正セ血症	不詳	合併症に乏しい
MEDNIK 症候群	肝・胆道障害、低セ血症	AP1S1, AP1B1	皮膚炎など多彩

セ：セルロプラスミン

表 2 続発性銅過剰症

疾患名	臨床像	遺伝子背景	肝外臓器障害
PBC	AMA 陽性慢性胆汁うっ滞	不詳	皮膚掻痒症
PSC	胆管狭窄による慢性胆汁うっ滞	不詳	潰瘍性大腸炎
PFIC (1, 2, 3)	慢性胆汁うっ滞	1:ATP8B1 2:ABCB11 3:ABCB4	1:遷延性黄疸、成長障害、 掻痒症 2:障害は肝臓に局限 3:日本人では稀
CDG	糖蛋白の機能異常（全身性） 肝障害を呈する。	主に PMM2 で あるが、多彩	乳幼児からの筋緊張、体 重増加不良など

PBC:原発性胆汁性胆管炎、PSC:原発性硬化性胆管炎、PFIC:進行性家族性肝内胆汁うっ滞症、CDG:先天性グリコシル化異常症

原発性ではウイルソン病が症例も多く、実態もよく解明されている。基本病態は慢性肝炎から肝硬変に進行する慢性肝型で、急性肝型は銅による溶血発作、神経型は主に錐体外路障害での発症である。早期診断には 4-8 歳での血清 ALT 測定が最初の介入検査である。初期の亜鉛治療は簡易診断法でもある。進行例（慢性肝型の肝硬変や神経型）に対する治療効果は一過性で、加齢により再び当該臓器不全となる。特発性銅中毒症と MEDNIK 症候群では、亜鉛効果の報告はあるが、症例が少なく、肝障害に対する早期診断の提言はない。

続発性、特に PFIC では肝銅含量が 250 $\mu\text{g/g}$ 肝乾燥重量を超える症例がある。初期の亜鉛治療に抵抗する銅剰症（原発性疑診例）では診断を見直す。

愛知学院大学薬学部薬物治療学講座 遺伝性肝疾患相談窓口

担当者：客員研究員 林 久男（E-mail:hhayashi@dpc.agu.ac.jp. Tel:052-757-6779）