

シトステロール血症と黄色腫，血清脂質

埼玉医科大学小児科 助教
板野 篤志

同 小児科 教授
大竹 明

はじめに

植物性ステロールは本来血清中にほとんど存在しない。シトステロール血症とは、腸管でこの植物性ステロールの吸収が亢進してしまう疾患である。

本稿では身体各所に生じた黄色腫から発見に至った例を紹介する。さらに経過中に出生した同胞について、出生前より本症の可能性を考え、経過を追ったことで判明したコレステロール、シトステロール値の出生直後からの変動について述べる。

症例 1 姉

当科初診時 1 歳 2 カ月の女児。生後 4 カ月ころから両側足関節周囲に黄色腫が出現した。多発してきたため 1 歳時に当院外来を受診した。

当院初診時、多発する扁平な黄色腫がみられた(図 1 ①臀部、②両側手関節周囲、③両側膝関節内側、④足関節周囲、そのほか後頸部などにもみられた)。そのほかには異常な理学所見はみられなかった。

入院時の血液検査にて血清総コレステロール 968 mg/dL、LDL コレステロール 832 mg/dL、HDL コレステロール 46 mg/dL と LDL コレステロールが圧倒的割合を占める、WHO 分類で II a 型の高脂血症を認めた。心臓超音波検査では異常所見はなく、頸動脈超音波検査にて intima media thickness (IMT) の肥厚はみられなかった。また X 線検査でアキレス腱の肥厚はみられなかった。血清シトステロール値を測定したところ 19.1 μ g/mL と上昇していたため、本症と診断した。また、後日遺伝子解析にて ABCG8 遺伝子の複合ヘテロ遺伝子異常 (p.Ile419Lys/ p.Met429Val) が判明した。

治療として、陰イオン交換樹脂であるコレステチミド(コレバイン[®] ミニ 83%) の投与を開始した。血清コレステロール値は速やかに改善し、黄色腫も消失したため退院とし、以後外来にて通院加療を行った。現在血清シトステロール値は 24.0 μ g/dL と軽度高値にて経過している。これは離乳を始めとした食事環境の変化の影響が大きく、栄養士と協力し食事療法を行っている。

症例 2 妹

在胎 38 週 6 日にて出生し、周産期異常はみられなかった。妊娠が判明した時点より本疾患の可能性をご家族に説明し、臍帯血ならびに、出生直後からの経過を観察することとした(図 2)。後に遺伝子検査にて姉と同様の遺伝子異常が判明し、本症との診断に至っている。