

ファブリー病におけるmulberry bodyおよびmulberry cellのモニタリングの有用性

横山 貴 / 伊藤 康* / 永田 智**
 Takashi YOKOYAMA / Yasushi ITO / Satoru NAGATA

東京女子医科大学中央検査部検体検査室一般検査（主任）
 東京女子医科大学小児科（講師*主任教授**）

過去号におけるテーマ

- 第41回 血尿診断ガイドラインと尿沈渣検査
- 第42回 IgA腎症におけるCKD診療ガイド2012と尿沈渣成分との関係
- 第43回 腎炎とフィブリン円柱
- 第44回 CKD診療ガイド2012重症度分類における尿アルブミン/クレアチニン比同時測定の有用性
- 第45回 特徴的な尿沈渣像を呈した軽鎖沈着症の1例
- 第46回 乳幼児における尿アセトン体の意義
- 第47回 細胞質内封入体細胞の意義
- 第48回 知っておきたい女性患者における尿沈渣検査の注意点
- 第49回 知っておきたい男性患者における尿沈渣検査の注意点
- 第50回 尿中好酸球の排出から推定されること
- 第51回 輝細胞（グリッター細胞）の排出と腎盂腎炎との関係
- 第52回 ヘモジリン顆粒
- 第53回 紫色蓄尿バッグ症候群の2症例
- 第54回 多彩な尿細管上皮細胞の形態学的特徴と排出意義
- 第55回 糸球体型赤血球判定の現状・問題点・今後の取り組み

はじめに

ファブリー病は、1898年にドイツの皮膚科医であるファブリー¹⁾と英国の皮膚科医アンダーソン²⁾によって初めて報告されたライソゾーム病の1つである。ライソゾーム酵素の1つである α -galactosidase A (GLA)が遺伝的に欠損するX連鎖性劣性遺伝形式の先天代謝異常症である。このため、細胞内ライソゾームにおいて加水分解が障害され、globotriaosylceramide (GL-3)などの糖脂質が蓄積する。ファブリー病の小児期の症状は、四肢末端の疼痛、発汗低下、眼症状（渦巻き状の角膜混濁）が認められ、成人期以降には心障害、脳血管障害、腎障害が生じ、臓器不全をきたして死亡することが多い³⁾。小児期～思春期ファブリー病の腎病理所見を検討した報告では、顕性蛋白尿が出現する前において既に糸球体上皮細胞の腫大、胞体の微細空胞状変性や糸球体上皮細胞内にシマウマの皮紋状封入体と表現される沈着物、zebra body（ゼブラ小体）が認められる⁴⁾。そのため、早期にファブリー病を発見できる検査が必要であり、尿検査におけるmulberry body（桑の実小体）やmulberry cell（桑の実細胞）の検出が、その役割を担うものと考えられる。

本項では、mulberry bodyおよびmulberry cellの形態学的特徴、類似成分との鑑別、酵素補充療法（enzyme replacement therapy：ERT）におけるmulberry bodyおよびmulberry cellの

モニタリングの有用性について述べる。

形態学的特徴

尿沈渣中に排出される赤血球をはじめとした種々の成分は、腎・泌尿生殖器における各種疾患の診断や治療の指標として用いられ、ときに、確定診断に至る場合もある。その1つがファブリー病で観察されるmulberry bodyおよびmulberry cellである。その形態学的特徴は、前者は渦巻き状構造の脂肪球で、後者はmulberry bodyが詰まった桑の実に類似する上皮細胞である（図1, 2）^{5, 6)}。これらを検出するためには、弱拡大（100倍）の視野において、小さな脂肪球を見逃さないことが重要である（図3）。実際の尿沈渣標本では、

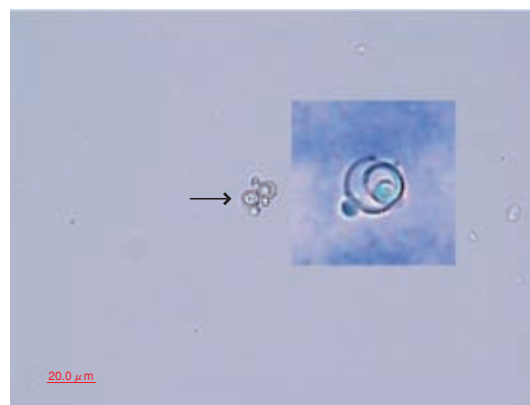


図1 渦巻き状構造の脂肪球のmulberry body（矢印）（無染色，×400）