

愛臨技学術部研究班活動報告書

所属：一般検査研究班 提出日：2019年5月23日 報告者：浅井 千春

行事種別	講演会	行事番号	190000763	
開催日	2019年5月11日(土)			
時間	開始	15時00分	終了	17時00分
場所	AP名古屋7階 会議室L			
テーマ	一般検査から分かるファブリー病			
生涯教育履修点数	専門教科 20点			
司会	社会医療法人宏潤会 大同病院 臨床検査部 浅井 千春			
講師	1.小牧市民病院 臨床検査科 前田 佳成 2.大阪大学附属病院 臨床検査部 堀田 真希 3.名古屋セントラル病院 血液内科 ライソゾーム病センター 坪井 一哉			
内容	<p>ファブリー病は種々の症状を引き起こしその診断には苦慮することが少なくない。しかし、尿沈渣を契機にその診断に至ることもあるため、一般検査の役割は重要である。ファブリー病の臨床症状・病態・検査全般についてと一般検査との関わりについて、また、実症例について3名の講師に講演頂いた。</p> <p>1. 「尿沈渣を契機にファブリー病の診断に至った一症例」小牧市民病院臨床検査科前田佳成技師に講演いただいた。尿沈渣は機械法及び目視法で行っているが、この症例は尿定性陰性で背景もきれいであり機械法では目視再検にならない条件であったが、最初から目視法依頼であった。尿たんぱく陰性での脂肪球(強拡大で渦巻構造)の出現から、カルテを見て「UP2+精査のための受診」とのことでファブリー病を疑い、画像撮影、プリントし、参考資料とともに医師へ報告し、腎臓内科紹介、精査、確定診断に迅速に対応できたという報告だった。しかし、初回検出後の2回は報告ができていなかった可能性があったということで、担当技師間の情報の共有の重要性も強調されていた。質疑では、「出現個数が少なく、本当にマルベリーか確信がないときはどうするか？」に坪井医師より「私は、臨床検査委員会委員長ですが最終判断は医師がするので、見逃して10年後見つかるよりも、こんなのがありましたという報告だけはしてほしい。間違っても恥ずかしいことではない。」とアドバイスをいただいた。</p> <p>2. 「臨床検査でファブリー病を推測するための必要な基礎知識」～ファブリー病の検出に不可欠なポイントとは何か～大阪大学附属病院 臨床検査部 堀田 真希技師より講演いただいた。豊富な画像を用い、マルベリー小体の形態的特徴、染色性、</p>			

	<p>簡易偏光像等の鑑別点を具体的に解説いただいた。また実際の症例も提示いただき、患者さんの背景や、症状、診断に至った過程等、現場の技師が実感できる大変有益な講演であった。ファブリー病を検出するスクリーニング検査として、尿中マルベリー小体の検出は、感度 82.4%、特異度 94.1%と非常に有用な検査である。疑わしい場合は、何度か実施するのが望ましい。見落とす可能性が高いため、少数の出現で確信がなくても、積極的に報告してほしいという提言があった。</p> <p>質疑「マルベリー見てくれと指示があった場合、どれぐらい見ているのか？」答「ただのスクリーニングなのか、具体的に症状があり強く疑っているのかが重要で、医師に問い合わせることも必要。強く疑う場合は注意深く何枚も標本を作って探す。」</p> <p>3. ファブリー病の実際！ ～病態・検査・治療について～</p> <p>名古屋セントラル病院 血液内科 ライソゾーム病センター 坪井 一哉</p> <p>ファブリー病で様々な症状が全身に起こるメカニズムを、若年性の脳梗塞、左室肥大、蛋白尿腎不全、手足の痛み、血管腫、角膜混濁、低汗症の7つの症状を中心に実際の症例の豊富な画像（CT、MRI、電顕写真）を用い細胞レベルからの解説をいただいた。また現在の治療法についても大変わかりやすく解説をいただいた。診断がつかず、または誤診治療され、十年近くたってしまうことも多く、進行性なのでいかに早く発見し治療を開始するかが鍵となる。検査科の役割として、左室肥大（生理検査）組織生検（病理検査）、腎臓（一般検査）など検査科の各部門が連携することも重要である。簡便な方法で見つけられるのは尿沈渣のマルベリー小体である。マルベリー小体かなと思ったら、積極的に報告をしてほしい。マルベリー小体を報告して、医師にどうしたらいいかと聞かれたら、心臓、腎臓、眼科、皮膚科などほかの臓器の検索を勧めてください。との講演であった。質疑①「ファブリー病が見つからないのはなぜか？マルベリー小体は小さい時から出るのか？」「医師がまれな疾患だという頭がある。検査からマルベリー小体が見つかったと報告が重要。溜まり病なのである程度蓄積すれば学童期から出現する。」②「治療していても病状が悪化していく場合は？」「症状が進行してから治療を開始しても不可逆的であるため早期発見が重要である。」③「治療開始のタイミングは？」「ERT 男性は学童期より、女性は 20 歳（症状があればその時点から）シャペロンは 16 歳以上」</p>
参加者	総数：59名（会員 48名、県外会員 3名、非会員 0名、賛助会員 0名、学生 0名、その他 8名）
共催、後援など	共催：Amicus therapeutics 株式会社