

# AMCoR

Asahikawa Medical University Repository <http://amcor.asahikawa-med.ac.jp/>

特殊ミルク情報 (1997.11) 33号:30~32.

血中ガラクトース高値を呈した肝内多発性血管腫の一例

蒔田芳男、伊藤善也、矢野公一、奥野晃正、斉藤泰博

## <臨床報告>

# 血中ガラクトース高値を呈した肝内多発性血管腫の一例

旭川医科大学 小児科

蒔田 芳男、伊藤 善也

矢野 公一、奥野 晃正

放射線科

斉藤 泰博

### はじめに

新生児期に高ガラクトース血症を呈する患児の成因には様々なものが含まれている。成因としては、古典的な3つの型の代謝異常の他に、肝内血管腫<sup>1)</sup>、門脈走行異常<sup>2)</sup>などが報告されている。今回私たちは、血中ガラクトース高値を主訴に二次精検のため入院した2カ月の男児に肝内多発性血管腫を認め、その経過を観察したので報告する。

### 症 例

AMC193-016-9 (1995/3/28生) 男児。血族結婚なく、ともに健康な両親(父28歳、母28歳)のもとに生まれた第一子。在胎週数40週6日、体重3252g(身長49cm、頭囲34.2cm)、頭位、正常分娩にて出生。日齢5日の血中ガラクトースが11.0mg/dlと高値を示し(ポイトラー法ではUT活性正常)、日齢10日目に再検、この時は9.0mg/dlと基準値を下回るも、日齢45日では、11.4mg/dlと上昇したため、精査目的で当科に入院となった。

**入院時現症** 体重は、5514g、一日45gの増加であった。胸部では、心雑音はなく、腹部では、肝臓の辺縁を触知するのみで、脾臓の腫大は認めなかった。左足底に5×5mmのいちご状血管腫を認めた。

**検査所見** AST 70 IU/1、ALT 57 IU/1、ALP 2413 (100% ALP3)、総胆汁酸 23.9 μmol/1と上昇と認めた。ただちにガラクトース除去ミルク

を開始したが、ガラクトース除去ミルク開始前で、血中ガラクトースは1.2mg/dlであることが判明した。1g/kgのガラクトース負荷試験では、図1にあるように、90分でのピークを認めた。骨融解病変と門脈大静脈短絡の検索目的で、腹部MRIをおこなったところ図2に示すような肝内多発性血管腫と肋骨の血管腫を認めた。腹部超音波検索では、肝内血管腫は、検出されたが、肋骨病変の情報を得ることはできなかった。ガラクトース関連酵素活性の測定は行わなかった。

Galactose(mg/dl)

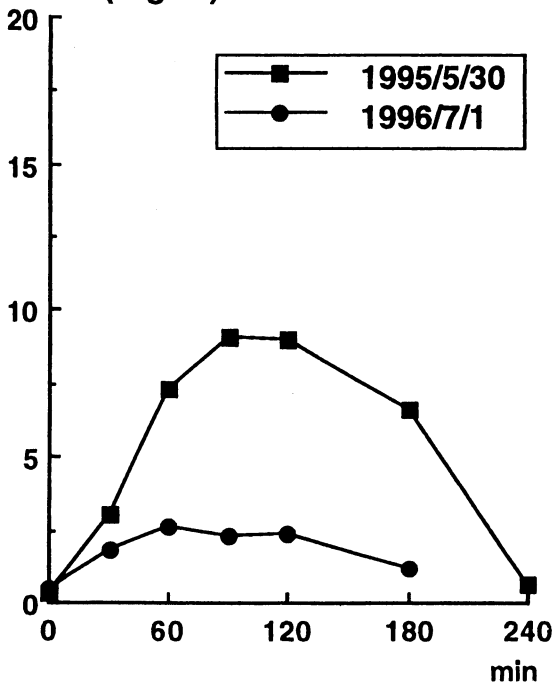
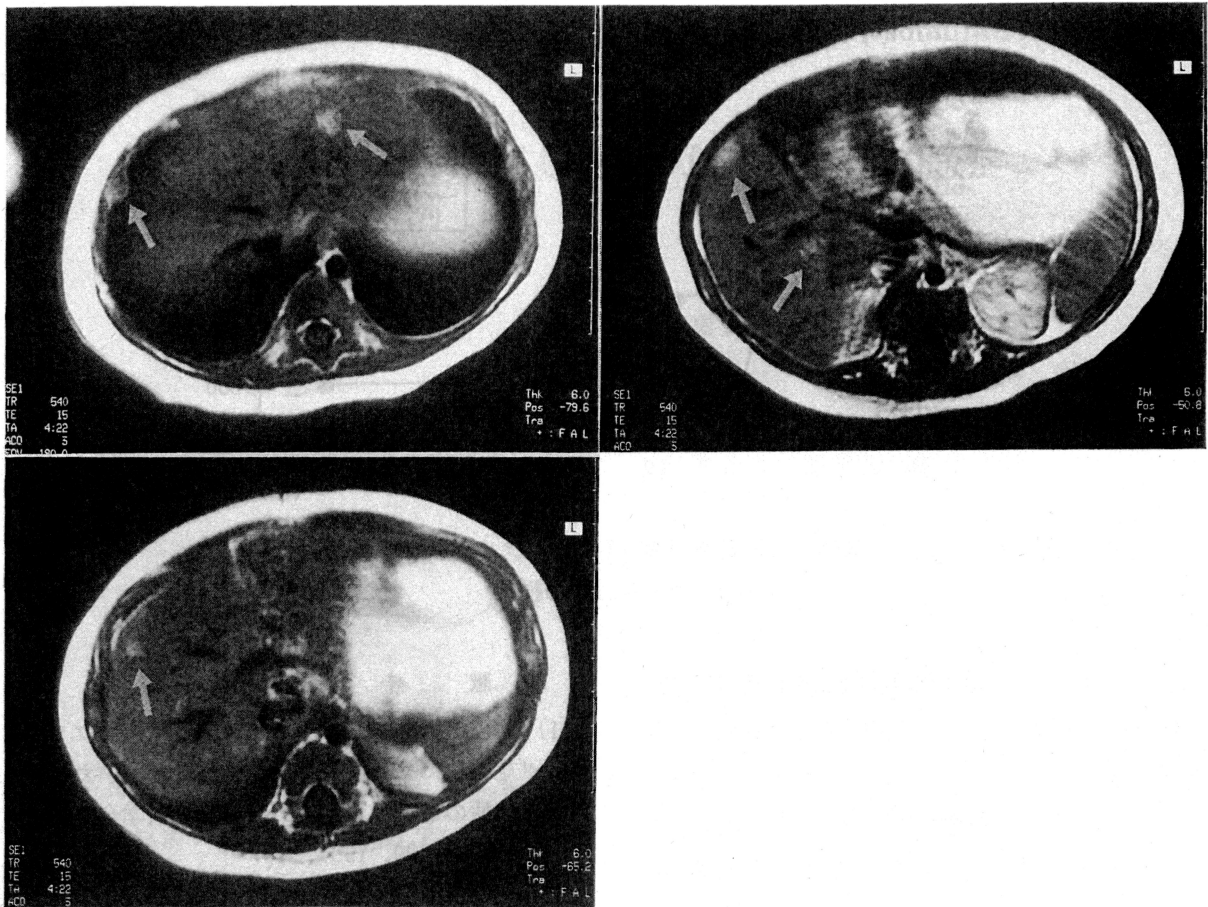


図1 ガラクトース負荷試験での血中ガラクトースの変動



(矢印に血管腫を認める)

図2 腹部造影MRI

## 経過

経時的に腹部MRIとガラクトース負荷試験を行ない、外来では血清胆汁酸と肝機能を中心に経過観察をおこなった。肝内血管腫は増大傾向を示さず、血中の胆汁酸とALPは、図3のように経時的に低下した。1歳3カ月のMRIで肝内血管腫は消失し、肋骨の血管腫のみとなり、図1にあるようにガラクトース負荷試験のピークは2.6mg/dlとなった。そのため、ガラクトース摂取制限を解除した。2歳3カ月のMRIで、肋骨の血管腫の消失を確認した。現在発達は正常で、経過中白内障の併発も認めなかった。

## 考案

1988年石川ら<sup>3)</sup>の報告以来、1994年溝口らの4例<sup>2)</sup>の報告とともに5例の肝内血管腫の症例が新

生児マススクリーニングをきっかけとして発見されている。この病態としては、肝血管腫では、肝動脈、肝静脈、門脈の3血管が関与するため栄養血管が門脈になる場合の門脈肝静脈短絡が想定されている。門脈肝静脈短絡の場合、腸管から吸収された胆汁酸は、腸管循環から逸脱し大循環に出現するため、この短絡の存在のよい指標となりうる。

門脈大静脈短絡のような解剖学的異常によるガラクトース血症は、その相対頻度が低いものと考えられてきたが、近年その報告が増えている<sup>4)5)</sup>。解剖学的異常を背景とするガラクトース血症の報告は、欧米では必ずしも多くなく、日本に多い疾患の可能性もある。以前より“一過性高ガラクトース血症”という概念が臨床で使われてきたが、その病態は解明されていなかった。今回の症例は、この概念の範疇にあるものとする。

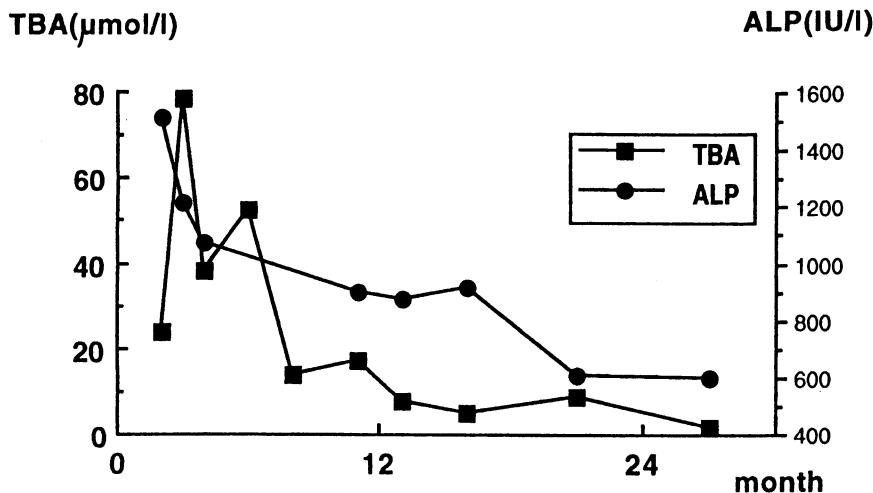


図3 血中総胆汁酸 (TBA)、アルカリフォスファターゼ (ALP) の推移

近年、ガラクトース関連酵素活性が正常な場合、画像診断を行うべきであると提唱されてきたが、この順序では、本症例のような“一過性ガラクトース血症”といわれる病態の解明にはならない。ガラクトース除去ミルクが手に入る現在、酵素活性を測定する前に積極的に画像診断を行い、原因不明もしくは一過性とされる血清ガラクトース高値の症例の病態の解析が必要と考えられた。このような解析をおこなうことにより、血清ガラクトース高値の患児の診断指針が判明すれば、その患児たちの管理指針の作製につながると考えられる。日本で発見されるガラクトース血症の約半分が酵素学的異常を伴わない<sup>4)</sup>ことを考えると、酵素学的異常のない患児の病態を解明することが、マススクリーニング陽性のガラクトース血症患児に適切な食事指導の根拠を与え、必要のない食事制限の撤廃となり、結局は患児たちの生活の質を向上させるものであると私たちは考える。

文 献

- 1) 溝口信行他：ガラクトース血症マススクリーニングを契機に診断された肝血管腫の4例…ガラクトース血症の研究 その1…日本小児科学会雑誌98(7)：1392-1399、1994.
- 2) 溝口信行他：異常血管による門脈一下大静脈短絡のため高ガラクトース血症を呈した肝内門脈欠損の一例…ガラクトース血症の研究 その3…日本小児科学会雑誌99(7)：1293-1298、1995.
- 3) 石川悠加他：新生児マススクリーニングにてガラクトース血症およびチロジン血症を呈した多発性肝血管腫の一例．臨床小児医学38：73-78、1988.
- 4) 小野浩明他：広島県における Paigen 法陽性者10年間のまとめ．日本小児科学会雑誌 101(2)：208、1997.
- 5) 蒔田芳男他：当科で経験した新生児マススクリーニング陽性ガラクトース血症8例の成因について…解剖学的異常を基盤とする症例の重要性…日本小児科学会雑誌 101(2)：208、1997.