

本日より当院における **New England Journal of Medicine (NEJM)** から学ぶ総合内科カンファレンスを始めました。研修医を中心に、**NEJM** に掲載されている症例レポートを読み解くことを目的とし、担当研修医には、英語に親しみ、日常診療ではなかなかお目にかかれないまれなケースに触れ、複雑な疾患のプロブレムリストを作成し、それを上級医とともに解き明かせる良い機会が持てるものと考えています。

第一回目の症例は、「59 歳男性、生来健康であるが、数日前より間欠的な腹部疝痛と便秘、全身筋肉痛、精神症状、貧血の進行を認める患者」です。

CT、血液所見では、貧血の進行以外特記すべき異常所見はなく、診断がとても難しい症例でした。しかし日常診療でなくはない症例なので、知っておきたい知識です。

キーワードは「赤血球の好塩基性斑点」です。

これは赤血球が分化に伴って脱核する過程で、失われる RNA の遺残物や、グロビン蛋白を作るのに必要なリボソームが異常になったものであり、グロビン蛋白の形成異常やヘムと鉄の結合が不完全であることを意味します。

グロビンの形成異常といえば、サラセミアという病気が重要で、ヘムの形成異常といえば、ポルフィリン症が重要です。ピンとこない病気ばかりですみません。

今回重要なのは、ポルフィリン症なのです。これはヘムの合成に必要ないくつかの酵素が欠損・機能障害し、ヘム形成過程の中間代謝産物（ポルフィリンといいます）が蓄積することが原因です。遺伝性疾患であることが多いのですが、後天的に起こるポルフィリン症で重要なのが、鉛中毒なのです。

急性間欠性ポルフィリン症では、貧血、間欠性腹痛、神経障害が重要ですが、鉛中毒でも、貧血・腹部疝痛（鉛疝痛と呼びます）・神経障害が3徴なのです。

小腸の疝痛発作による腹痛が主体で、ひどくなると便秘からイレウス様となります。よってイレウスにでもならない限り画像所見に乏しく、血液検査も肝障害くらいで、あまり大きな異常がみられないため、診断がとても難しいのです。本症例のように血液像が診断のきっかけになることがありますので、貧血が進行するときには、血液像にもご注目ください。ただ、腹痛と小球性貧血とくれば、誰しも消化管出血を疑います。しかし、フェリチンが低値でなく、かつ **UIBC** が高くない場合は、鉄芽球性貧血やポルフィリン症の可能性を考慮して、鉛中毒を検討してみてください。

確定診断は血中鉛の測定と、尿中  $\delta$ -アミノレブリン酸 (**ALA**) の測定です。 $\delta$ -**ALA** が次の代謝産物になれないので蓄積していきます。 $\delta$ -**ALA** のように、まだ幼いレベルのポルフィリン体は皮膚に刺激を起こせないため、多くのポルフィリン症で起こる皮膚症状は起こりません。

治療は、鉛曝露を中止すること、鉛のキレート（鉛は2価の陽イオンです）剤である、**CaNa<sub>2</sub>EDTA**（エデト酸カルシウム2ナトリウム）と **D**-ペニシラミンの投与です。

今回の担当医は、黒田先生、永井先生でした。両人とも英文を読み解き、それを他者にプレゼンするという非常にハイレベルな仕事をこなしました。さらに我々でも見たことがないような鉛中毒を、林先生、伊藤先生、琢磨先生が時間経過に沿って、腹痛の鑑別疾患を中心に鋭く切り込み、鉛中毒の診断までたどり着いたのです。大変意義深い会となりました。

研修医の皆さん、大変お疲れ様でした。

今後月 1 回、第 3-4 火曜日の夕方 18 時に予定しております。次回は 6 月 17 日（火）を予定しております。担当は永井先生、林先生です。もしお時間がありましたら是非見学に来てみてください。よろしく願いいたします。

内科 松岡