

本日の症例は 29 歳男性、慢性下痢、嘔吐、肝機能障害の患者です。

1 年前からの下痢ということで、慢性下痢の鑑別診断を皆で考え、次に若年者の慢性肝障害（肝硬変に近い病態）の鑑別診断を考えました。

2つのキーワードをつなぎ合わせるのは難しかった（実は NEJM の専門家でも明確な答えはだせていない）のですが、結局は肝生検にて Wilson 病と診断されました。

慢性下痢の鑑別の上位にくるのは、過敏性腸症候群（IBD）、乳糖不耐症、炎症性腸疾患（クローン病や潰瘍性大腸炎）、そして腫瘍性疾患（Z-E 症候群、カルチノイド腫瘍、膵癌、VIPoma など）、甲状腺機能亢進症などです。また免疫抑制状態（HIV など）ではサトウカボウウイルス腸炎、寄生虫疾患（ランブル鞭毛虫、クリプトスポリジウム、アメーバ赤痢など）が、また食事によるものでは、小麦（グルテン）を食べた後に水様下痢がでるならセリアック病、薬剤を飲んでいれば（たとえば下剤や抗生剤など）薬剤性下痢などを疑います。まだ膠原病関連や憩室炎関連などいくつもあります。いくつ出ましたか？
これら単独で慢性肝障害を説明できるのは難しいです。

Wilson 病は、肝臓から胆汁中への銅排泄障害によって肝臓や中枢神経（主には大脳基底核）、眼に銅が蓄積することでそれぞれの臓器障害がおこるものです。

常染色体劣性遺伝形式を持ち、砂川院長や及川先生のおっしゃるには、坂出や高松にも Wilson 病家系がいるそうです。

肝型、神経型、混合型と、その発症の仕方はいろいろあるようですが、成人発症例もあるようです。城下先生が言うには、若いほど肝臓型が多く、年齢を重ねるごとに神経症状が多くなっていくそうです。

また Wilson 病の診断で重要なのは「まず疑うこと」とのことです。

よって若い患者さんで、慢性肝障害（もちろん肝炎ウイルス、アルコール、NASH は否定しないとイケません）の患者さんがおられた場合の鑑別疾患のひとつとして Wilson 病は頭の片隅に置くべき疾患なのではないでしょうか。。。

Wilson 病の診断で重要なのは、国家試験的には肝障害＋中枢神経疾患＋Kayser Fleischer 角膜輪ですが、実際はこれらが少なくとも部分的に認められる例において、セルロプラスミン（銅を運ぶタンパク質）低値、尿中銅排泄量増加、そして肝生検にて組織中の銅定量にて、40ug 以上（1600 μg 以上との意見もあるとのこと）を呈することが重要であると言われていています。

少しでも知識の片隅に置いて頂ければと思います。

本日の発表は城下先生、書記は宍井先生、ディスカッサーは林先生と永井先生に担当して頂きました。

フロアは砂川院長、田岡副院長、西岡 Dr、及川 Dr にご参加いただきました。

皆さま御多忙のところありがとうございました。

次回は 11 月 18 日に予定しております。

今後ともよろしく願いいたします。

もし、本症例および元著にご興味のある方がおられれば、松岡まで申し付け下さい。

松岡亮仁