

855IU/L, ALP 752IU/L と中等度みられたが、エコーでは肝硬変の所見は認めなかった。また、Hb12.4g/dl, Fe 68µg/dl, UIBC 305µg/dl, フェリチン 60ng/ml と貧血はみられなかった。

5. 考 察

CEP は1911年にGünther⁶⁾によって詳細に記載されて以来、世界で約200例⁴⁾しか報告されていない極めて稀な疾患であるが、本邦において36例目の報告となる患者を見出し報告した(表2)。CEPについては、臨床症状がほぼ同等とされる肝赤芽球性ポルフィリン症(hepato-erythropoietic porphyria, HEP)や晩発性皮膚ポルフィリン症(porphyrin cutanea tarda, PCT)との鑑別が重要であり、そのためにはポルフィリン異性体の測定が必須となる。すなわち、CEPおよびそのキャリアの診断には、HEPやPCTと異なりUROSの異常によってウロポルフ

表2. 本邦で報告された全CEP患者

No.	報告年	初診年齢	発症年齢	性	患者名	在住	血族結婚	赤色尿	赤色歯牙	脾腫	肝臓障害	赤血球蛍光	貧血	同胞発症
1	1920	1	50日	男	三〇	仙台	+	+	+	+			+	+
2	1926	15	3	女	大〇	横浜		+	+	+			+	-
3	1927	20	16	女	須〇	東京		+	+	+			+	+
4	1927	23	16	男	須〇	東京		+	+	+			+	+
5	1940	8	1	女	鈴〇	東京	+	+	+					-
6	1941	28	18	女		名古屋	-	+		-				+
7	1941	26	26	女	No6の妹	名古屋	-	+		-				+
8	1944	35	3	女		東京		+	+	+			+	+
9	1951	1	5ヶ月	女	伊〇	不明	+	+	+	+	+		+	-
10	1952	7	数ヶ月	女	満〇	信州	+	+	+	-	-		+	不明
11	1954	6	2	男	山〇	鹿児島	+	+	+	-	-		+	-
12	1951	21	7~8歳	女		兵庫		+	+					+
13	1962	7	4	女		千葉	+	+						+
14	1963	5	10ヶ月	男	西〇	三重	-	+		+	+	+	+	-
15	1964	4	2	女		東京		+	+					-
16	1965	4	3	男		福島	-	+	+			+		-
17	1966	67	35	男	岩〇	静岡	-	+	-				+	-
18	1967	5	1歳10ヶ月	女	木〇	東京	-	+	+	-	-	+		-
19	1969	9ヶ月	9ヶ月	女	中〇	福岡	-	+	+		+			+
20	1970	46	1	男	高〇	長崎		+	+					+
21	1970	41	1	男	高〇	長崎		+						+
22	1970	23	1	女	高〇	長崎		+	+					+
23	1970	31	不明	女	高〇	長崎		不明	不明					+
24	1974	0	0	女		三重		+						+
25	1974	1	1	男		三重		+						
26	1974	16	5	男		三重		+						
27	1976	9	0	男	桑〇	三重		+	+			+		
28	1978	2	0	男	丹〇	福島	-	+	+					-
29	1978	4	4ヶ月	女		神奈川	-	+	+	+	+		+	-
30	1987	57	34	女		京都	+	+				+		+
31	1987	50	25	男		京都	+	+				+		+
32	1983	53	小児期	男		新潟	+	+	+	-	-			-
33	1987	1	6ヶ月	女	中〇	福岡	-	+	+				+	+
34	1992	63	不明	男		神奈川		+		-	-		+	
35	1997	54	8歳頃	男	〇本	広島	+	+			+			+
36	2009	33	2歳頃	女		東京	-	+	+		+		-	+

原著論文に記載されている事実を忠実に整理、これをまとめた。空白は未記載を示す。+: あり、-: なし

ィリノゲンIおよびコプロポルフィリノゲンI型異性体が過剰生産され(URO I > COPRO I)、これが尿中に大量出現するために、I型ポルフィリンの測定による確定診断が重要となる^{7,8)}。しかし、日本国内の臨床検査機関ではポルフィリンの異性体分析が行われていないことから、これら疾患の診断が困難な状況が長年続いている。さらに、Dubin-Johnson症候群などのポルフィリン異性体分析が重要な指標となる疾患の診断に支障が起こっており、これら検査体制の早急な整備が望まれる。

6. 文 献

- 1) 佐藤彰、高橋寛: 未ダ記載セラレザル一種ノ家族的貧血症カ偽血色素尿性貧血症(一名、「ポルフィリン」尿性貧血症、児科雑誌 239:47, 1920; 遠山郁三: 先天性ポルフィリン尿性貧血症ノ爾後ノ経過、皮膚科泌尿器科、23(5):68-71, 1924
- 2) 近藤雅雄、矢野雄三、浦田郡平、高村昇: 本邦で報告された先天性赤芽球性ポルフィリン症の全症例解析. *Porphyria* 14(2):69-84, 2005.
- 3) Kondo M, Yano Y, Shirataka M, Urata G, Sassa S: Porphyria in Japan: Compilation of all cases reported through 2002. *Int J Hematol*, 79: 448-456, 2004.

- 4) Kappas A, Sassa S, Galbraith RA, Nordmann Y: The Porphyrria. In: The Metabolic and Molecular Basis of Inherited Disease (ed by Scriver CR, et al), p2103-2159, McGraw-Hill, New York, 1995
- 5) 石塚昌宏、上田康信、宇津木聡、小倉俊一郎、近藤雅雄、大倉一郎: 5-アミノレブリン酸 (ALA) 投与後のポルフィリン測定による癌診断の可能性—ポルフィリン測定方法の確立、—第 35 回ポルフィリン研究会、2008.5
- 6) Günther H: Die Haematoporphyrrie. Dtsch Arch Klin Med 105:89-146, 1911.
- 7) 近藤雅雄: ポルフィリン・ポルフィリン前駆体の測定、特集ポルフィリン症、日本臨床 53(6): 45-58, 1995.
- 8) Leahy DT, Brien TG: A simple method for the separation and quantification of urinary porphyrins. J Clin Pathol, 35:1232-1235, 1982.

Congenital erythropoietic porphyria (Günther disease): the diagnosis confirmed by a marked increase of urinary type I porphyrins

Masao Kondo¹⁾, Ryoichi Kamide²⁾, Masahiro Ishizuka³⁾

1) Department of Human Sciences, Tokyo City University, Tokyo

2) Department of Dermatology, Tokyo Jikei-kai Medical University, Tokyo

3) Department of ALA center, Cosmo Oil Co Ltd, Tokyo

Abstract : Congenital erythropoietic porphyria (CEP; Günther disease) is an autosomal recessive inborn error of heme biosynthesis which results from a 80-90% decreased activity of uroporphyrinogen III synthase (UROS), the fourth enzyme of the heme biosynthetic pathway. The enzyme deficiency leads to excessive production, accumulation and excretion of predominantly type I porphyrins, which clinically induce very severe cutaneous photodermatosis mostly in association with hemolytic process.

We found the case of a 33-year-old woman who had the clinical profile suggestive of cutaneous type porphyria (ex: severe photodestruction of the face, hands, and fingers, and the red urine). Then, we have analyzed the isomers of the urinary porphyrins using high-performanced liquid chromatography. As a result, the congenital erythropoietic porphyria that became the 36th example in Japan was found.

Key words : congenital erythropoietic porphyria, uroporphyrin type I isomer, HPLC, photosensitivity

遺伝性ポルフィリン症の全国疫学調査ならびに診断・治療法の開発に関する研究
平成 21 年度総括・分担研究報告書

平成 21 年度厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業 研究奨励分野）

「遺伝性ポルフィリン症の全国疫学調査ならびに診断・治療法の開発に関する研究」

研究代表者 近藤雅雄

発行所 〒158-8586 東京都世田谷区等々力 8-9-18、東京都市大学人間科学部 近藤雅雄

電話：03-5760-0104（代）、FAX：03-3702-5576 E-mail：mkondo@tcu.ac.jp

発行日 平成 22(2010)年 5 月 31 日

印刷/製本 株式会社ポートサイド印刷

Printed in Japan ○ Masao KONDO 2010

落丁・乱丁の際はお取り替えいたします。本書の無断複製・転載を禁じます。

