

# 血液透析を導入した Fechtner 症候群の 1 例

野村 篤史 長濱 貴彦 宮下 豊  
本多 正典 久保田 英司 大畑 雅彦<sup>1)</sup>

静岡赤十字病院 内科

1) 同 臨床検査部

**要旨：** Fechtner 症候群は遺伝性腎炎，巨大血小板性血小板減少症，白血球内の特異的封入体，感音性難聴，白内障を特徴とする常染色体優性遺伝のまれな疾患である．当科で経験した Fechtner 症候群に血液透析を導入した 1 例を報告する．症例は 34 歳男性，17 歳時に Fechtner 症候群と診断され，当科で外来経過観察を行っていたが通院を自己中断していた．34 歳時に感冒症状のため当科を受診した際に血清クレアチニン 10.96 mg/dl の腎不全を指摘され緊急透析となった．血小板数が 0.5 万/ $\mu$ l と血小板減少を認めたため，透析導入に際しては血小板輸血を併用し，ダブルルーメンカテーテル挿入やシャント穿刺時に異常出血はみられなかった．本患者は現在も外来での血液透析を継続しており，出血性合併症はみられていない．

**Key word：** Fechtner 症候群，血液透析

## I. 緒言

1985 年に Peterson らが Fechtner 症候群を報告して以来，欧米で数家系，本邦で 5 家系同疾患の家系が報告されている<sup>1-2)</sup>．青年期に腎不全に至ることが多いが，症例数が少ない上に著明な血小板減少症もみとめるため血液浄化療法の選択が難しい．当科では Fechtner 症候群による腎不全に対し血液透析を導入した 1 例を経験したため報告する．

## II. 症例

症例：34 歳，男性

主訴：全身倦怠感，微熱，頭痛

現病歴：9 歳時に血液検査で血小板減少を指摘され，他院で特発性血小板減少性紫斑病と診断されていた．ステロイド治療，大量  $\gamma$  グロブリン療法などを行ったが治療への反応はみられなかった．13 歳時に脾摘を施行されたが血小板数の上昇がみられず，17 歳時に当科へ紹介された．蛋白尿，難聴，白血球内封入体，巨大血小板などより Fechtner 症候群と診断されたが，当時出血傾向は軽度であり，腎機能障害はなかった．その後定期受診をしていたが，29 歳時より通院を自己中断した．その後は鼻血が出や

すいなどの症状を自覚していたが，特に医療機関受診することはなかった．34 歳時，1 か月間持続する全身倦怠感，微熱，頭痛を主訴に当科を受診した．血液検査にて血清クレアチニン 10.9 mg/dl と，腎不全を認め緊急入院となった．

家族歴 (図 1)：家系内に腎症，血小板減少症の集積をみとめている．

現症：身長 172 cm，体重 73 kg，血圧 208/132 mmHg，脈拍 90/分・整，体温 37.8°C．眼瞼結膜に貧血を認めたがその他頭頸部に異常は認めなかった．心音正常．呼吸音正常．腹部平坦・軟．左季肋部に脾摘の際の手術創を認めた．明らかな下腿浮腫はなく，四肢に点状出血や紫斑は認めなかった．

血液検査所見：17 歳時に Fechtner 症候群と診断された際の血液検査所見 (表 1, 2)，今回の入院時の血液検査所見 (表 3) を表に示す．診断時より血小板減少を認めているが，自動計算機による計測と Brecher-Cronkite 法による目視での計測では血小板数の解離がみられており自動計算機では血小板としてカウントされない巨大な血小板が存在するためと考えられる．出血時間の延長はなく，血小板凝集能には明らかな異常は認めなかった．また診断された時点では腎機能障害は認めていなかった．

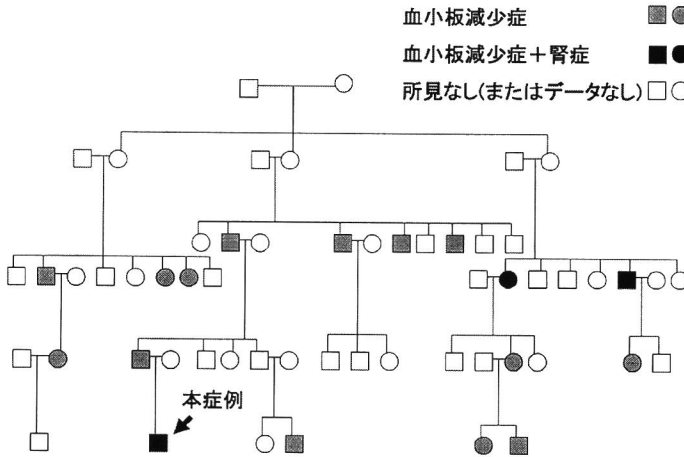


図1 (文献5より) 家系内には Fechtner 症候群と思われる症状を示す例が集積している。

表1 診断時 (17歳時) 血液検査所見

WBC	/ $\mu$ l	12200
Hb	g/dl	17.2
PLT	$\times 10^4/\mu$ l	0.5
Brecher-Cronkite	$\times 10^4/\mu$ l	4.6
Bleeding time(Duke)		2'30"
BUN	mg/dl	11.6
Cr	mg/dl	1.0

今回の受診時も血小板減少を認め、血清クレアチニン 10.96 mg/dl で腎不全の状態であった。また、腎性貧血、尿蛋白、尿潜血を認めた。末梢血の塗抹標本では赤血球と同サイズの巨大な血小板がみられ、すべての白血球の細胞質には様々な形をした封入体がみられた (図2)。

表2 診断時 (17歳時) 血小板凝集能検査

aggregating agents	final concentration		normal control
ADP	$2 \times 10^6$ M	29 %	$29 \pm 13.2$
	$5 \times 10^6$ M	30 %	$41.2 \pm 15.2$
Collagen	2 $\mu$ g/ml	32 %	$19.2 \pm 9.3$
	5 $\mu$ g/ml	58 %	$34.6 \pm 18.4$
Epinephrine	2 $\mu$ g/ml	14 %	$26.0 \pm 10.2$
	5 $\mu$ g/ml	14 %	$27.8 \pm 11.5$

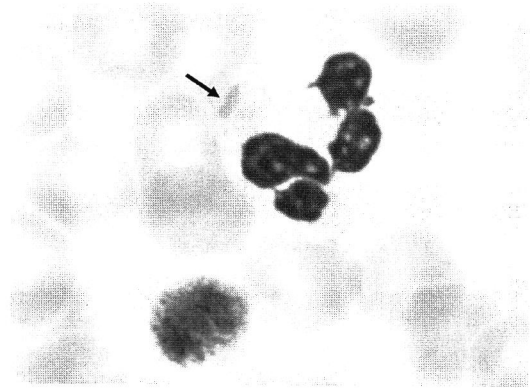


図2 白血球の細胞質の辺縁には様々な形の封入体がみられる(矢印)。血小板のサイズは大きく、赤血球大の大きさのものもみられた。全体として血小板の数は少なかった。

表3 入院時血液検査所見

WBC	6850 / $\mu$ l	I g A	260 mg/dl
Hb	7.5 g/dl	I g M	27 mg/dl
PLT	0.5 $10^4/\mu$ l	I g G	1172 mg/dl
PT(%)	83 %	C 3 c	96 mg/dl
APTT	28 秒	C 4	29 mg/dl
TP	5.9 g/dl	抗核抗体	40 未満 倍
Alb	3.4 g/dl	PR3-ANCA	10 未満 EU
AST	17 IU/L	MPO-ANCA	10 未満 EU
ALT	17 IU/L		
LDH	384 IU/L	尿比重	1.009
BUN	71.4 mg/dl	蛋白	100 mg/dl
CRN	10.96 mg/dl	潜血反応	(+)
Na	137.9 mEq/L	白血球反応	(-)
K	3.7 mEq/L	赤血球	1-4 /HPF
CL	105.9 mEq/L	白血球	10-19 /HPF
Ca	8.2 mg/dl		
IP	6.2 mg/dl		

画像所見：胸部単純レントゲン写真では心胸比 57 %の心拡大を認め、腹部CTでは両側腎臓の萎縮と少量の胸水、心嚢水の貯留を認めた。心エコー検査では左室駆出分画 36 %、下大静脈径 20 mm、左室、左房の拡大があり心機能の低下を認めた。

合併症：白内障等の異常所見はなく、4 KHz の軽度難聴をみとめた。

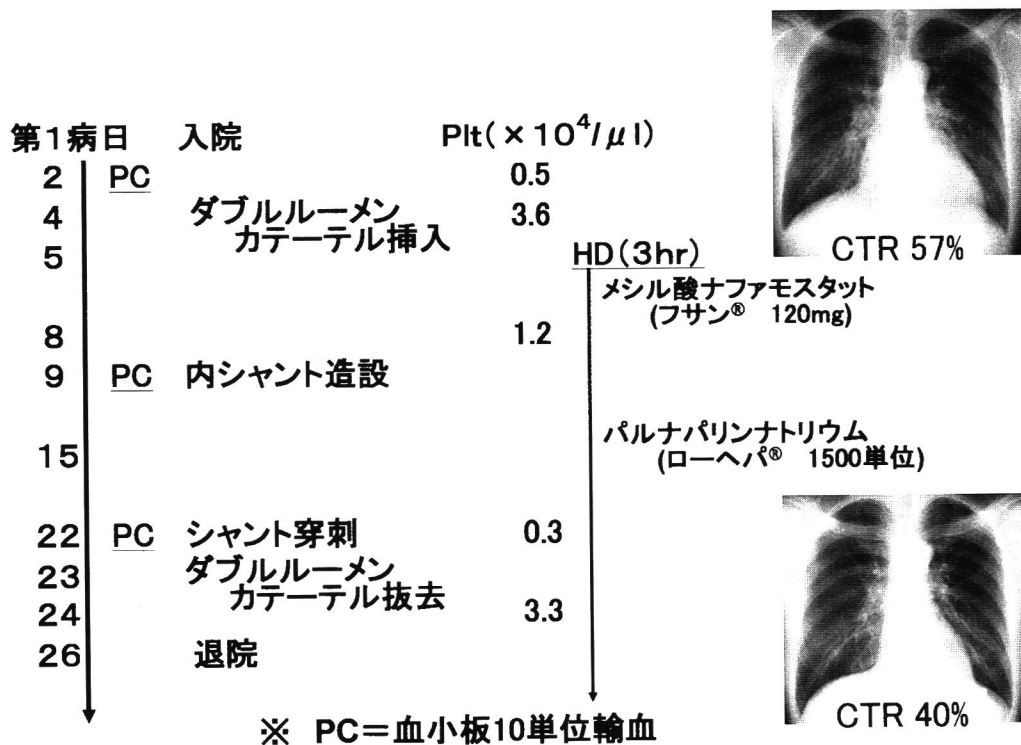


図3 臨床経過

臨床経過 (図3): 尿毒症による心負荷のかかった状態であり, 入院後も血清クレアチニンの上昇がみられたため, 緊急に血液透析の準備を行なった. 濃厚血小板 10 単位を輸血したのち, 血液透析用のダブルルーメンカテーテルを挿入し, メシル酸ナファモスタット (フサン R 40 mg/hr) 使用による血液透析を行った後, 内シャント造設手術を行った. 血液透析の際に止血困難等をもとめなかったため, 5 回目の透析よりメシル酸ナファモスタットをパルナパリンナトリウム (ローヘパ R 500 単位/hr) へ変更した. その後シャント穿刺を行い, 内シャントによる血液透析を行ったが異常出血等はみられず, ダブルルーメンカテーテルを抜去し退院した. 血小板輸血はダブルルーメンカテーテル挿入前, 内シャント造設前, 内シャント穿刺前の計 3 回, それぞれ 10 単位輸血した. 経過を通して止血困難, 異常出血等は認めず, その後も週 3 回の血液透析を外来で継続している.

### Ⅲ. 考 察

Fechtner 症候群は巨大血小板性血小板減少症, 白血球封入体, 遺伝性腎炎, 感音声難聴, 先天性白内障を認める症例であり, 1985 年に Peterson らが Alport 症候群の亜型として報告した. 現在は疾患の原因遺伝子が特定され 22 番染色体長腕の nonmuscle myosin heavy chain 9 の遺伝子異常が指摘されており, 巨大血小板性血小板減少症を示す May-Hegglin 異常, Sebastian 症候群, Epstein 症候群と同系の疾患とされ, Alport 症候群とは別疾患とされている<sup>1,3)</sup>. 本疾患による腎不全に対しては, Peterson らが報告した症例に対して透析導入された後腎移植が行なわれているほか, 本邦では腹膜透析を行った例, 腎移植を行った例が報告されている. 本疾患は全体として出血傾向は軽度であるとされているが, 症例が少なく血液浄化療法の選択に対しては一定した見解が得られていない<sup>2,4,5)</sup>. 今回われわれは Fechtner 症候群による腎不全に対して血液透析を導入する 1 例を経験した. 本症例では遺

伝子診断は行っていないが腎症，血小板減少，白血球内の特異的封入体，難聴と，その遺伝形式より Fechtner 症候群と診断された．来院時にはすでに重度の腎不全であり，尿毒症による心負荷がみられたため，ダブルルーメンカテーテル挿入による緊急血液透析を選択したが，著明な血小板減少症と鼻出血などの出血傾向が疑われる症状を認めていたことから透析導入時の異常出血が危惧された．出血傾向を認める腎不全患者の血液透析導入に際しては，血小板輸血を併用することにより出血予防をした血液透析の導入例があり，また Fechtner 症候群の周術期の出血予防として血小板輸血を使用した例の報告があり，本症例でも血液透析導入に際しては血小板輸血を併用した<sup>6,7)</sup>．出血が予想される処置であるダブルルーメンカテーテルの挿入，内シャント造設手術，内シャントの穿刺の前には血小板輸血を行っており，止血困難などはみられていない．また透析維持に関しては血小板輸血を行わずに施行できている．本疾患の予後は比較的良好とされているが，腎症に関しては透析導入が必要な例が存在するため本症例への透析導入は今後も行なわれることと思われる<sup>9)</sup>．本症例のように出血傾向が軽度である症例に対しては内シャントによる血液透析は安全に施行できると考えられる．

## 参考文献

- 1) Peterson LC, Rao KV, Crosson JT, et al. Fechtner syndrome- a variant of Alport's syndrome with leukocyte inclusions and macrothrombocytopenia. *Blood* 1985 ; 65 : 397-406.
- 2) 木暮照子, 柳沢尚紀, 伊藤英利ほか. Fechtner 症候群に起因する慢性腎不全で CAPD を導入した 1 例. *腎と透析* 2001 ; 51(別: 腹膜透析) : 212-4.
- 3) Seri M, Cusano R, Gangarossa S, et al. Mutations in *MYH9* result in the May-Hegglin anomaly, and Fechtner and Sebastian syndromes. The May-Hegglin/Fechtner Syndrome Consortium. *Nature Genetics* 2000 ; 26 : 103-5.
- 4) 曾川洋子, 乳原善文, 諏訪部達也ほか. 生体腎移植を行なった Fechtner 症候群の一症例(会議録). *日腎会誌* 2006 ; 48(6) : 627.
- 5) 大畑雅彦, 杉浦浩策, 大塚証一ほか. Fechtner 症候群の 2 家系 8 症例の臨床的・電顕的検討. *臨血* 1992 ; 33 : 139-47.
- 6) 大関美緒子, 福島達夫, 荒川さやかほか. 尿毒症性血小板機能低下症の 1 例. *日腎会誌* 2005 ; 47(7) : 834-8.
- 7) Matzdorff AC, White JG, Malzahn K, et al. Perioperative management of a patient with Fechtner syndrome. *Ann Hematol* 2001 ; 80 : 436-9.

# A case of Hemodialysis Introduction to a Patient with Fechtner Syndrome

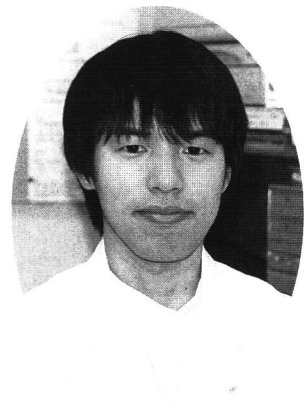
Atsushi Nomura, Takahiko Nagahama, Yutaka Miyashita,  
Masanori Honda, Eiji Kubota, Masahiko Ohata<sup>1)</sup>

Department of Internal Medicine, Shizuoka Red Cross Hospital

1) Department of Clinical Laboratory, Shizuoka Red Cross Hospital

**Abstract :** Fechtner syndrome is a rare type of autosomal dominant disease that features hereditary nephritis, macrothrombocytopenia, leukocyte inclusions sensorineural hearing loss and cataracts. We report a case of a patient with Fechtner syndrome who introduced Hemodialysis. The patient was 34 years old man who had been diagnosed as Fechtner syndrome when he was 17 years old. He received out-patient follow up but retired. When he was 34 years old, he visited us with common cold-like symptom and we found he had end-stage renal failure with serum creatinine 10.96 mg/dl. Because of  $0.5 \times 10^4 / \mu\text{l}$  of thrombocytopenia, we used platelet transfusion in the course of Hemodialysis induction. Double lumen catheter insertion, internal shunt operation and shunt puncture was carried out without excessive bleeding. The patient continues hemodialysis three times a week and no bleeding complication have not been seen.

**Key word :** Fechtner syndrome, Hemodialysis



---

連絡先：野村篤史；静岡赤十字病院 内科

〒420-0853 静岡市葵区追手町 8-2 TEL (054) 254-4311