



離島診療所で遺伝子診断した中年の Gitelman 症候群

☆推薦文☆

症例報告の執筆は、興味深い臨床診療情報を記録として後世へ遺すことに繋がるという点で非常に重要な役割を果たします。しかしながら、なかなかどうして誰もが簡単にできることではありません。時間や情報に相当の制約があるへき地診療従事者にあつては、なおさら難しい作業になることでしょう。知念先生は今回の症例報告論文のなかで、地理的に比較的孤立した環境において特定の遺伝的性質を有する患者やその家族への配慮に関する問題を考察するとともに、へき地診療にあつても地域基幹病院や研究機関等と連携することで高度な遺伝子診断さえも可能になる点を論じました。このことは、限られた状況下でも提供できる医療は広範囲に及ぶのだという強いメッセージとなり、本学卒業生を含めた地域診療に邁進している多くの医師達を勇気づけてくれるものと確信しています。知念先生には、今後も様々な知見を世界に向けて発信し地域医療に活力をもたらす医師として、大いに活躍してほしいと思います。頑張ってください。

自治医科大学内科学講座腎臓内科学部門 秋元 哲

自治医科大学臨床腫瘍部 大学院2年 知念 崇 (鹿児島31期)

私が義務年限中に赴任した診療所での症例を、CRST*のお力を拝借させて頂き、case report としてまとめることができましたので、以下にご報告いたします。

(編集部注 *CRST: Clinical Research Support Team in JMU <https://www.jichi.ac.jp/dscm/CRST.html>)

Chinen T, Saeki E, Mori T, Sohara E, Uchida S, Akimoto T. A case of Gitelman syndrome: our experience with a patient treated in clinical practice on a local island. *J Rural Med.* 2019; 14(2): 258-262.



診断

症例は48歳男性。奄美大島の最南端の人口1万人弱の町の診療所で、脂質異常症でフォロー中。定期採血で低K血症(K 2.4 mmol/L)を指摘され、精査するも原因を特定できずにいた。再度、鑑別診断を見直し、初めて尿中Caを提出した結果は、低Ca尿症であり、これで診断が確定した!・・・?。「これで本当に診断が確定しているのか?」「48歳で診断された先天性疾患??」。誰かに相談したいと考え、奄美大島に当時は月1回来島して下さる腎臓内科の専門医に紹介したところ、「Gitelman 症候群の臨床的診断で矛盾しません。遺伝子検査もあるようです。」と返事を頂いた。

「遺伝子検査って何だ?」とGoogle先生に聞いてみると、岡山大学小児科と東京医科歯科大学腎臓内科で検査をしてくれて、しかも検査料は無料。しかし、「遺伝子検査の目的は?」、Gitelman 症候群は常染色体潜性(劣性)遺伝であり、本人の診断確定したところで対症療法に変わりではなく、子供がいたとしても(通常は)保因者であるだけで発症はしないため、狭い島の社会では負の情報にしかかり得ないのではないかと考え、本人と話し合い、当初は遺伝子検査を施行しなかった。その後1年間折に触れて話し合ったところ、「自分が診断確定することで・・・(個人情報のため割愛)」という返事を頂き、検査を施行することになった。その結果は、検体提出の半年後に、「Tajimaら¹⁾が報告した既知の遺伝子変異が同定された」と報告があった。遺伝学的に診断が確定した。

論文化

稀な症例を経験した私は、論文に出来ると思ってCRSTに連絡したところ、腎臓内科教授の秋元 哲先生が担当教員となって下さった。その時になって初めて気づかされたのは、「稀な症例だけでは、論文にならない」ことであった。検出された遺伝子変異が新しく同定されたものではないため、それだけでは論文にはならなかった。2002年のTajimaら¹⁾の報告例はヘテロ接合体であり、今回の症例はホモ接合体であったことから、それで論文に出来ないかを当初は検討していた。しかし、大阪からの報告症例²⁾がホモ接合体であり、これでも論文化にはならなかった。そのため、「離島という閉鎖環境が、ホモ接合体を生んでいる」といった仮説を捻りだすことで、論文化することになった。

論文を書いたことがなかったため、どのように書けばよいのか全くわからなかった。英語で文章を書くことも、敷居が高かった。秋元先生に手取り足取りご指導頂いて、ようやく形になった。参考にさせて頂いた産婦人科教授 松原茂樹先生の著書「論文作成 ABC：うまいケースレポート作成のコツ」を読むまで、論文に書き方の型があるとは全く知らなかった。個人的には、この本は、**国試合格記念品として卒業生全員にプレゼントしても良いのではない**か、と思っている。

こぼれ話

今回の症例で同定された遺伝子変異の浸透割合は分かっていないが、離島という環境が創始者効果を生み出したと思われる。この遺伝子変異の地域分布も不明だが、2002年に症例を報告された Tajima 先生は北海道大学所属であったことから、症例は北海道・東北の患者と思われた。一度お会いしてお話を伺いたいと思い、いろいろ調べてみると、その Tajima 先生は、現在、自治医大小児科教授 田島敏広先生であることが判明した。後日、秋元先生と一緒に伺って貴重なお話を聞かせていただいた。自治医大の奥深さを感じたひとときであった。

最後に、ご指導頂きました腎臓内科 秋元哲先生をはじめ、CRST 関係者の皆様に、この場を借りて、心より感謝申し上げます。

参考文献

1. Tajima T, Kobayashi Y, Abe S. Two novel mutations of thiazide-sensitive Na-Cl cotransporter (TSC) gene in two sporadic Japanese patients with Gitelman syndrome. *Endocr J.* 2002; 49:91-96.
2. Ogihara T, Katsuya T, Ishikawa K. Hypertension in a patient with Gitelman's syndrome. *J Hum Hypertens.* 2004; 18: 677-679.



2016年5月、奄美大島にて

地域医療オープン・ラボNews Letter原稿募集

地域医療オープン・ラボでは、自治医大の教員や卒業生の研究活動を学内外へ発信するために、「自治医科大学地域医療オープン・ラボNews Letter」を定期的に発行しています。

<http://www.jichi.ac.jp/openlab/newsletter/newsletter.html>

- ☆ 自治医大の教員や卒業生の研究活動をご紹介ください
- ☆ 自薦・他薦を問いません
- ☆ 連絡先：地域医療オープン・ラボ openlabo@jichi.ac.jp

[発行]自治医科大学大学院医学研究科
地域医療オープンラボ運営委員会

事務局 大学事務部学事課 〒329-0498 栃木県下野市薬師寺 3311-1
TEL 0285-58-7477/FAX 0285-44-3625/e-mail openlabo@jichi.ac.jp

<https://grad.jichi.ac.jp/>