

告示	番号	45	血液疾患
	疾病名	先天性赤血球形成異常性貧血	

## 先天性赤血球形成異常性貧血

せんてんせいせつけっきゅうけいせいじょうせいひんけつ

### 概念・定義

先天的に赤血球系細胞に形成異常があり、慢性の不正性貧血、無効造血および続発性ヘモクロマトーシスを伴う疾患群である。I型からIII型の3病型に分けられる。

### 症状

貧血は軽症から重症まで様々で、基本的には大球性貧血である。網赤血球は正常ないし軽度増加にとどまる。赤血球の大小不同、奇形、染色不同、好塩基性斑点などがみられる。末梢血赤血球寿命は短縮するが、溶血性貧血ほどではない。黄疸（間接型ビリルビンの上昇）、脾腫、血清鉄の上昇、ハプトグロビンの低下などがみられる

### 治療

#### 1) 輸血療法

多くの症例は生涯にわたり貧血を呈するが、貧血自体は軽症～中等症であることが多く、輸血が必要となることは少ない。1回でも輸血が必要となった例はI型の50%、II型の10%で、その後も輸血依存となるのはその一部のみである。

#### 2) 除鉄

輸血依存でなくても鉄過剰となりうるため血清フェリチン値の定期的なモニタリングが必要である。除鉄を開始するフェリチン値のカットオフとして1000～1500 $\mu\text{g/l}$ が推奨されている。輸血依存があれば積極的に除鉄を考慮する。

#### 3) 摘脾

CDAは赤血球寿命が短縮していることから、II型など一部の症例で有効であるといわれている。摘脾によってHbは上昇し、血清ビリルビンは減少するが、鉄過剰を防ぐことはできない。II型以外でも有効例は報告されているが、効果を予測する因子は見つかっていない。摘脾によって血小板数が増加し、Budd-Chiari症候群や門脈血栓症を来した報告があり、注意を要する。

#### 4) インターフェロン

I型でインターフェロン $\alpha$ の投与が有効であったとの報告があり、輸血依存の場合には考慮すべき治療法である。ただし、副作用、保険適応について留意する必要がある。II型には無効である。

5) そのほかの薬物療法

赤芽球過形成に対してビタミン B12 や葉酸を補充が行われる。また、ビタミン E が有効であったという報告もある。

6) 造血幹細胞移植 (HSCT)

輸血依存性の I 型、 $\beta$  サラセミアを合併した II 型などで報告がある。多賀らの調査でも亜型の 1 例で HSCT が行われ輸血不要となっていた。ヘモクロマトーシスを合併していても十分な除鉄を先行させて非血縁ドナーからの HSCT を行った例の報告もあり、適当なドナーがいる輸血依存例には考慮すべきであろう

抜粋元 : [http://www.shouman.jp/details/9\\_3\\_4.html](http://www.shouman.jp/details/9_3_4.html)