

告示	番号	11	血液疾患
	疾病名	家族性赤血球増加症	

家族性赤血球増加症

かそくせいせつけっきゅうそうがしょう

概念・定義

骨髓増殖性疾患 (Myeloproliferative disorder (MPD) / myeloproliferative neoplasm (MPN) は造血幹細胞レベルのクローナルな増殖に起因するとされる、稀な疾患群であり、また骨髓異形成症候群 (Myelodysplastic syndrome, MDS) との異同が注目され、MDS/MPN 疾患群も存在する。小児期に発症する MPN では CML や JMML が有名であるが、まれに真性多血症 (polycythemia vera, PV)、家族性赤血球増加症 (familial polycythemia)、本態性血小板血症 (essential thrombocytosis, ET)、骨髓線維症 (Myelofibrosis, MF)、好酸球増多症 (hypereosinophilic syndrome, HES)、肥満細胞症 (mastocytosis, MS) などが存在し、その発症頻度と分子病態は不明なままである。またこれ以外に従来の分類では対応できない未分類の MDS/MPN も存在する。

症状

PV では無症状のこともあるが、血液粘度が上昇して流れにくくなる為、頭痛、めまい、ほてり、のぼせ、耳鳴り、赤ら顔、高血圧などの症状が起きる。また、肝脾腫が多くみられる。ET では血小板が増加することにより痛み・痺れ等の血栓症の症状、あるいは逆に血小板の機能の異常により紫斑や鼻血などの易出血症状が出ることもある。HES では、発熱、体重減少、貧血、倦怠感、咳、呼吸困難、筋肉痛、血管性浮腫などや、さらに臓器が障害された場合はその障害によりさまざまな症状が起こりえる。MS では肥満細胞の増加で、皮膚の色素沈着、難治性の蕁麻疹がみられる。未分類 MDS/MPN は白血球増多などの慢性の経過をたどるが、時に急性転化を来し、急性白血病となる。

治療

小児の PV/ET などは無治療経過観察の場合もあるが、瀉血、抗血小板薬の投与、ハイドロキシウレアの投与が行われる場合もある。HES/MS では主にアレルギー症状を対象に、ステロイド剤、抗アレルギー剤の投与が行われる場合が多い。未分類 MDS/MPN では経過観察中に白血病発症する場合もあり、速やかに造血幹細胞移植を検討することが望ましい。

抜粋元 : http://www.shouman.jp/details/9_12_22.html