

告示	番号	43	血液疾患
	疾病名	先天性無巨核球性血小板減少症	

先天性無巨核球性血小板減少症

せんてんせいむきょかくきゅうせいけっしょうばんげんしょうしょう

概念・定義

本症候群は、造血細胞の分化・増殖が先天的に障害され、骨髄での単一血球系統ないし三血球系統（白血球系、赤血球系および血小板系）の産生が減少し、その結果末梢血での血球減少をきたす疾患の総称である。多くの場合、造血障害以外に特徴的な外表奇形や所見を伴う。近年、多くの責任遺伝子が同定されてきたが、遺伝的背景が疑われながら責任遺伝子が同定されていない例も存在する。¹⁾

汎血球減少をきたす先天性造血不全症候群にはファンconi貧血 (FA)、先天性角化異常症(DC)、シュワツハマン・ダイヤモンド症候群 (SDS)、先天性無巨核球性血小板減少症 (CAMT)、ピアソン症候群が含まれる。また、単一系統血球減少症は、赤血球系ではダイヤモンド・ブラクファン貧血 (DBA)、遺伝性鉄芽球性貧血、先天性赤血球異形成貧血(CDA)、好中球系では先天性重症好中球減少症 (SCN)、周期性好中球減少症、血小板系では骨髄性白血病に移行傾向を有する家族性血小板減少症(FPD)、撓骨欠損を伴う血小板減少症などで見られる。

症状

主要症状は(1)血球減少による症状と、(2)合併奇形である。(1)赤血球減少例では労作時の息切れ、動悸、めまいなどの貧血症状、血小板減少例では皮下出血斑、歯肉出血、鼻出血などの出血傾向、好中球減少例やリンパ球減少例では易感染性を呈する。(2)病型によって呈する奇形の頻度は異なるが、低身長、大頭・小頭・大泉門開大、色黒の肌・カフェオレ斑、網状色素沈着、口腔粘膜白斑・歯牙異常、巨舌、小角膜、先天性心疾患、桶状胸、母指奇形・多指症、爪萎縮、食道狭窄などが良く認められる。³⁾

治療

(1) 輸血・造血因子

貧血に対しては、ヘモグロビン値を 7g/dL 以上に保つように赤血球輸血を行なう。血小板数が 10,000/uL 以下で明らかな出血傾向があれば血小板輸血を行なう。しかし、輸血は未知の感染症や血小板輸血に対する不応性を招く危険性があるうえ、同種造血幹細胞移植時の拒絶の危険性が増すので必要最小限にとどめるべきである。また、組織適合抗原による感作を防ぐために、すべての輸血製剤は白血球除去フィルターを用い、放射線照射を行なう。顆粒球コロニー刺激因子 (G-CSF) の投与によりほとんどの例で好中

球は増加するが投与を中止するともとの値に戻り、その効果は一時的である。

(2) 造血細胞移植

本症候群に対して現時点で唯一根治が期待できる治療法である。一般的に重度の汎血球減少症に進行する前に移植を選択する。^{1), 2)} また MDS や急性白血病に進展した場合には移植の早期の実施が必要となる。通常移植前処置で行われる放射線照射は FA では移植関連毒性が強く、二次癌の可能性も高いことから避けるべきである。まとまった報告のある FA については、フルダラビンを含む移植前処置による成績が良好である。再生不良性貧血に準じた移植前処置を行うが、芽球増加が見られる MDS 進行例では急性白血病に準じた移植前処置を行う。¹⁾

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/9_16_27.html