

告示	番号	53	血液疾患
	疾病名	メイ・ヘグリン異常症	

## メイ・ヘグリン (May-Hegglin) 異常症

めい・へぐりんいじょうしょう

### 概念・定義

本疾患は、先天性血小板減少症の中で巨大血小板症を呈する代表的疾患の一つである。これまで、メイ・ヘグリン (May-Hegglin) 異常、セバスチャン (Sebastian) 症候群、フェクトナー (Fechtner) 症候群、エプスタイン (Epstein) 症候群と別々に呼称されてきた類縁疾患が、同一の遺伝子 (<i>MYH9</i>遺伝子) 異常に起因することが明らかとなり、これらを含む疾患概念として本疾患が提唱された (つまり、メイ・ヘグリン異常はメイ・ヘグリン症候群に含まれる 1 病型となる)。同義で、<i>MYH9</i>異常症という疾患名も使用される。具体的な定義としては、血小板減少症、巨大血小板症がみられ、MYH9 遺伝子異常が原因である場合に、本疾患と診断する。その他、末梢血塗抹標本像での顆粒球封入体 (デーレ様小体: Döhle-like bodies) の存在や、腎炎、難聴、白内障といったアルポート (Alport) 症状は本疾患を示唆する所見である。なお、巨大血小板の正式な定義はないが、末梢血塗抹標本上、概ね正常血小板の大きさの 2 倍程度 (直径  $4\mu\text{m}$ ) の場合に大型血小板、赤血球大

(直径  $8\mu\text{m}$ ) 以上の場合に巨大血小板と判定する。免疫性血小板減少性紫斑症 (ITP) でも大型血小板はしばしば観察されるが、大多数の血小板は正常大である。一方、先天性巨大血小板症では大多数の血小板は大型あるいは巨大であり、正常大血小板はまれである。

以下に、これまで使用されてきた疾患名のそれぞれの臨床的特徴を示す。

メイ・ヘグリン異常: 明瞭な顆粒球封入体を認める

セバスチャン症候群: やや不明瞭な顆粒球封入体を認める

フェクトナー症候群: アルポート症状 (腎炎・難聴・白内障) を認める

エプスタイン症候群: アルポート症状を認めるが、顆粒球封入体は同定困難

### 症状

鼻出血や歯肉出血といった軽度の粘膜出血や出血斑を認めることもあるが、無症状のことが多い。アルポート症状 (腎炎、難聴、白内障) を合併することがある。腎炎の病態は糸球体上皮細胞障害による巣状分節性糸球体硬化症であり、蛋白尿が主体である。難聴は、両側性の高音性感音性難聴パターンを呈する。なお、本疾患とは別に、感音性難聴、眼症状を伴う遺伝性の進行性腎炎としてアルポート (Alport) 症候群があるが、こちらは IV 型コラーゲンの異常を原因とする糸球体基底膜疾患で、血尿を主体とするので、混同しないよう注意する。

血液検査で、血小板数は  $5\text{万}/\mu\text{l}$  前後のことが多いが、自動血球計数装置では巨大血小板が血小板数として計測されないことも多く、見かけ上、より低値を示すため、目視による血小板数の確認は必須である。平

均血小板容積（mean platelet volume：MPV）は高値もしくは計測不能を示すが、同様に目視による確認が必要である。その他、末梢血塗抹標本での顆粒球細胞質内の封入体（デーレ様小体）の存在は本疾患を示唆する所見である。

特殊検査として、末梢血塗抹標本を非筋ミオシン重鎖 IIA 免疫蛍光染色することにより、非筋ミオシン重鎖 IIA 蛋白凝集による顆粒球封入体の同定が可能となる。遺伝子検査では *MYH9* 遺伝子のヘテロ接合変異を認める。

## 治療

通常は出血に対する治療を必要としないことが多いが、出血症状が著しい場合や手術などの観血的処置が必要な場合には血小板輸血の適応を考慮する。

腎炎が進行し末期腎不全に至った場合には腎移植、難聴に対しては人工内耳が有効である。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/9\\_18\\_30.html](http://www.shouman.jp/details/9_18_30.html)