

告示	番号	29	血液疾患
	疾病名	先天性赤芽球癆（ダイヤモンド・ブラックファン貧血）	

## 先天性赤芽球癆（ダイヤモンド・ブラックファン（Diamond-Blackfan）貧血）

せんてんせいせきがきゅうろう (だいまもんど・ぶらっくふあんひんけつ)

### 概念・定義

Diamond-Blackfan 貧血 (DBA) は、赤血球造血のみが障害される先天性の造血不全症である。骨髄は正形成であるが赤血球系細胞のみが著減し、末梢血では網赤血球が減少し、大球性正色素性貧血を呈する。新生児期から顔色不良で発見されることが多く、1歳までに90%が発症する。約40%の例は種々の奇形や発育障害を合併する。ほとんどが散発例であるが、約10~20%の症例では家族歴があり、常染色体優性遺伝の遺伝形式をとる。

### 症状

#### (1) 貧血症状

顔色不良、息切れ、動悸、めまい、易疲労感、頭痛。

#### (2) 合併奇形

頭部・顔部の異常が最も多く、大頭、小頭、大泉門開大、顔貌異

常、小顎、口蓋裂、巨舌、兔唇などが約20~30%に認められる。上肢の異常としては母指球の平坦化、母指骨異常などが10~20%に認められる。泌尿器系の奇形や先天性心疾患を7~20%に認める。また、知能障害や低身長なども認められることがある

### 治療

#### (1) 薬物療法

副腎皮質ステロイド療法は約80%の症例で反応が認められる。約20%の症例はステロイドから離脱可能となる。副作用として成長障害などに注意が必要で、6か月未満の症例において推奨されない。他の治療薬については一定の評価はまだ得られていない。

#### (2) 輸血

副腎皮質ステロイド抵抗性である場合には、輸血が必要となる。ヘモグロビン値は8g/dlを維持することが基本であるが、長期間の輸血は鉄過剰症をきたす。Deferasiroxなどによる除鉄療法の併用が望ましい。

#### (3) 造血幹細胞移植

ステロイド不応性の輸血依存例は、造血幹細胞移植の適応となる。現時点では、移植ソースとしてはできるだけ骨髄を選択すべきである。骨髄非破壊的前処置を支持するデータは不十分である

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/9\\_2\\_3.html](http://www.shouman.jp/details/9_2_3.html)