

告示	番号	48	血液疾患
	疾病名	鉄芽球性貧血	

鉄芽球性貧血

てつがきゅうせいひんけつ

概念・定義

鉄芽球性貧血は、骨髄における環状鉄芽球の出現を特徴とし、同時に無効造血が進行する貧血である。環状鉄芽球はミトコンドリアにおける鉄の利用障害により形成される。

鉄芽球性貧血は、遺伝性鉄芽球性貧血と、後天性鉄芽球性貧血に大別される。

遺伝性鉄芽球性貧血は、ヘム合成の異常、鉄 - 硫黄クラスターの合成・輸送異常にかかわる遺伝子の変異や、ミトコンドリア DNA の変異・欠失などにより発症する先天性疾患である。

後天性赤芽球性貧血は、骨髄異形成症候群(MDS)に属する原発性のものと、薬剤性、中毒性の二次性のものがある。

なお、先天性、後天性を問わず、本疾患の一部にピリドキシン治療に反応するものがあり、独立して分類される場合もある。

症状

貧血症状によるもの（顔色不良、息切れ、動悸、めまい、易疲労感、頭痛）のほか、中には鉄過剰症によるもの（肝脾腫、肝機能障害、糖代謝異常、不整脈、心不全）がある。

症候性のもものでは、小脳失調（小脳失調を伴うX連鎖性鉄芽球性貧血）、代謝性アシドーシス、膝外分泌不全（Pearson 症候群に伴う鉄芽球性貧血）、筋症、乳酸アシドーシス（ミトコンドリア筋症を伴う鉄芽球性貧血）インスリン依存性糖尿病、神経性難聴（チアミン反応性巨赤芽球性貧血）、がある。

治療

- ・ピリドキシン投与：X連鎖性鉄芽球性貧血では半数以上で反応する。
- ・チアミン投与：チアミン反応性巨赤芽球性貧血で反応する。
- ・鉄キレート療法：鉄過剰症に対して行う。
- ・輸血療法：必要に応じて施行する。
- ・造血細胞移植：特発性のみならず、少数ではあるが先天性のものに対しても施行された報告がある。
- ・外因の除去：二次性の場合

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/9_4_5.html