

告示	番号	50	血液疾患
	疾病名	発作性夜間ヘモグロビン尿症	

発作性夜間ヘモグロビン尿症

ほっさせいやかんへもぐるびんにようしょう

概念・定義

発作性夜間ヘモグロビン尿症 (paroxysmal nocturnal hemoglobinuria, PNH) は、*PIG-A* 遺伝子に後天的変異を持った造血幹細胞がクローン性に拡大した結果、補体による血管内溶血（クームス陰性）を主徴とする造血幹細胞疾患である。再生不良性貧血 (aplastic anemia, AA) を代表とする後天性骨髄不全疾患としばしば合併・相互移行する。血栓症は本邦例では稀ではあるが、PNH に特徴的な合併症である。また稀ではあるが、急性白血病への移行もある¹⁾。

症状

古典的な記載では、早朝の赤褐色尿（ヘモグロビン尿）が特徴とされる。溶血が軽度の場合は尿の着色のみで無症状のこともあるが、大量の溶血では急性腎不全を起こし透析が必要となる場合もある。日米比較によると、診断時にヘモグロビン尿を呈する例は米国例では 50% であるのに対し本邦例では 34% と低率であった⁴⁾。PNH は汎血球減少を呈するこ

とが多く、骨髄も低形成を示すことが多い。また再生不良性貧血がその経過中に PNH への移行することがある。血栓症は他の溶血性貧血にはない PNH に特異的な合併症で、その多くは深部静脈血栓症の形をとる。頻度が高く重篤な血栓部位としては、腹腔内 (Budd-Chiari 症候群、腸間膜静脈) や頭蓋内 (脳静脈) であるが、特殊な部位 (皮膚静脈、副睪丸静脈) にも起こる。日米比較によると、米国例では初発症状の 19% が血栓症であるのに対して、本邦例では 6% に過ぎなかった⁴⁾。

治療

エクリズマブは、補体 C5 に対するヒト化単クローン抗体であり、終末補体活性化経路を完全に阻止することで溶血を効果的に防ぐことができる。エクリズマブ治療は、溶血のため赤血球輸血が必要と考えられ、今後も輸血の継続が見込まれる患者が対象となる。しかし、骨髄不全に対する改善効果は認めず、本質的な PNH 治療とはならない。患者は、定期的なエクリズマブの静脈投与を長期間にわたり受ける必要があることから、精神的負担や高額な医療費負担への配慮が必要となる。

造血幹細胞移植はエクリズマブの使用が可能となった現時点においても PNH に対する唯一の根治療法である。しかし、PNH は一部の症例を除き、一般的に長期予後良好な疾患であり、その経過中に自然寛解することも報告されているので、移植の適応は慎重に検討されなければならない。現時点では、血球減少症の進行 (+ それに伴う合併症の出現 = 感染、出血など)、溶血による頻回の輸血、そして一部の症例では繰り返す血栓・塞栓症などが PNH に於いて移植を適応とする主な理由である。

現実的には、このような長期予後不良と考えられる病態の早期に移植を位置付けることが望ましい

抜粋元 : http://www.shouman.jp/details/9_7_10.html