

告示	番号	2	血液疾患
	疾病名	遺伝性球状赤血球症	

## 遺伝性球状赤血球症

いでんせいぎゅうじょうせつけっきゅうしょう

### 概念・定義

赤血球膜の遺伝的異常により赤血球が破壊され、貧血を来たす疾患である。赤血球の膜・酵素・ヘモグロビンの異常による3大遺伝性溶血性貧血の一つである。赤血球膜異常による遺伝性溶血性貧血には、その赤血球の形態から球状赤血球症・楕円赤血球症・口唇赤血球症などがある。

### 症状

赤血球破壊による貧血・黄疸と脾腫が主症状であるが、小児期に重度の貧血・黄疸で診断される重症例や成人期まで診断されない軽症例など、症状の出現時期や程度に個人差が大きい。また、溶血によるビリルビン産生が長期間持続するため胆石症（ビリルビン結石）を合併しやすい。感染などを契機に溶血発作（hemolytic crisis）やヒトパルボウイルス B19 感染などによる無形成発作（aplastic crisis）をおこすことがある。

### 治療

貧血が重症の場合に、脾臓摘出術が唯一の治療法である。脾臓摘出術と同時に胆嚢摘出術を施行することが多い。遺伝性口唇赤血球症では脾臓摘出後に血栓塞栓症の合併例が報告されており慎重な判断が必要である。乳幼児期に脾臓摘出術を施行した場合、肺炎球菌などの莢膜をもつ細菌による重篤な感染症を引き起こすリスクが高いため、学齢期までは手術を控えた方が安全とされる。術前に肺炎球菌やインフルエンザ菌 B 型のワクチン接種を行う。代償性赤血球造血が亢進している場合は、葉酸を投与することが望ましい。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/9\\_8\\_11.html](http://www.shouman.jp/details/9_8_11.html)