

告示	番号	7	血液疾患
	疾病名	ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	

## ビルビン酸キナーゼ欠乏性貧血

びるびんさんきな-ぜけつぼうせいひんけつ

### 概念・定義

赤血球酵素異常症は、赤血球機能を維持する上で重要な解糖系、ペントースリン酸回路、グルタチオン代謝・合成系、ならびにヌクレオチド代謝に関連した酵素の異常による。わが国の先天性溶血性貧血の原因で多く見られる赤血球酵素異常症では、解糖系酵素異常症としてビルビン酸キナーゼ(PK)異常症、グルコースリン酸イソメラーゼ(GPI)異常症、ペントースリン酸経路ではグルコース-6-リン酸脱水素酵素(G6PD)異常症、そしてヌクレオチド代謝系ではピリミジン-5'-ヌクレオチダーゼ(P5N)異常症の頻度が高い。

### 症状

PK 異常症では貧血、黄疸、脾腫、胆石症と、慢性溶血性貧血の一般症状を呈し、貧血は感染などのストレスで溶血が増強する。貧血の程度は異常酵素の性質により様々である。一般に、貧血・黄疸は幼・小児期に気付かれ、その程度は遺伝性球状赤血球症より重症である。G6PD 異常症

は慢性溶血例よりも、酸化的ストレスによる急性溶血発作が特徴的である。誘因として、薬剤、感染、手術、ソラマメなどが知られている。薬剤では抗マalaria薬、サルファ剤、スルホン剤、解熱鎮痛薬などが報告されているが、年齢、体格、遺伝的素因による薬剤代謝の個体差もある。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

PK 異常症では、遺伝性球状赤血球症ほどの効果が得られないにしても、摘脾によりヘモグロビン濃度にして2g/dl程度の上昇が期待できる。頻回な輸血を要し、鉄過剰症などの危険性が高い例は摘脾の適応である。代謝異常に即した治療法は開発されていない。G6PD 異常症では、まず溶血発作を惹起するリスクを避け、急性溶血発作をできる限り予防する。急性溶血発作を生じた場合には、十分な補液を行い遊離ヘモグロビンの尿中への排泄を防ぎ、急性腎不全に至ることを阻止する。ハプトグロビン製剤を投与することもある。慢性溶血例では、脾腫を認めるが摘脾は通常有効でない。抗酸化作用を有するビタミン E 製剤の投与が有用であったとする報告もある。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/9\\_8\\_17.html](http://www.shouman.jp/details/9_8_17.html)