

当院で経験した不安定ヘモグロビン症の1症例

◎中村 純¹⁾、本田 貴嗣¹⁾、杉本 紗彩¹⁾、三谷 圭右¹⁾、新家 敏之¹⁾、高須賀 康宣¹⁾、森谷 京子²⁾、大澤 春彦¹⁾
愛媛大学医学部附属病院 検査部¹⁾、愛媛大学医学部附属病院 小児科²⁾

【はじめに】

不安定ヘモグロビン(Hb)症は、常染色体顕性遺伝の先天性溶血性疾患である。グロビン鎖のアミノ酸変異によって、Hbの安定性が失われ、酸化ストレスに対する抵抗性が減弱して溶血性貧血を起こす。この疾患によるアミノ酸変異の報告は、日本では210種類以上見ついている。

今回、その中の1変異であるHb Hammersmith症例を経験したので報告する。

【症例】

患者は3歳、女児、主訴は貧血。母が鉄欠乏性貧血、患者の弟が軽度貧血。1歳時のワクチン接種の際に貧血を指摘され、精査目的で前医を受診。前医での検査は自己抗体、直接/間接クームス、HAMテスト陰性であった。原因不明の溶血性貧血に対して輸血が行われていた。精査加療目的で当院に紹介された。

【検査所見】

[当院初診時の末梢血液検査所見] WBC $5.2 \times 10^9/L$ 、
RBC $2.10 \times 10^{12}/L$ 、Hb 6.9g/dL、Ht 22.7%、MCV 106.1fL、

MCH 32.9pg、MCHC 30.4%、PLT $179 \times 10^9/L$ であった。また、網状赤血球は30.9%と増加を認めた。生化学検査は、間接ビリルビン、LDの上昇、ハプトグロビンの低下を認め、溶血性貧血の像を呈した。末梢血に球状赤血球は認められなかったが、Eosin-5'-maleimide試験を行った結果、球状赤血球症は否定された。一方、不安定Hb症を疑い超生体染色を行った結果、不安定Hbの凝集産物であるハインツ小体を認め不安定Hb症に矛盾しない結果となった。遺伝子解析の結果、Hbβ鎖42番目のフェニールアラニンがセリンに置換するHb Hammersmithと診断された。

【まとめ】

溶血性貧血の像を呈し、ハインツ小体を認めた不安定Hb症の一つであるHb Hammersmithの症例を経験した。不安定Hb症では、不安定Hbが異常凝集して赤血球膜に沈着し、脾臓にて破壊され溶血性貧血の像を呈する。なお、母親および弟の解析は行っていない。

連絡先 089-960-5599

aTTP 治療薬としてカブラシズマブを使用した一症例

◎田中 駿輔¹⁾、梶原 享子¹⁾、毎田 昇平¹⁾、中川 浩美¹⁾、山崎 真一¹⁾、茂久田 翔¹⁾
広島大学病院検査部¹⁾

〈はじめに〉後天性血栓性血小板減少性紫斑病 (acquired thrombotic thrombocytopenic purpura : aTTP) は、溶血性貧血、血小板血栓による臓器障害を特徴とする血栓性微小血管症のひとつで、溶血性貧血、血小板減少、ADAMTS13 活性 10%未満及び ADAMTS13 酵素に対する自己抗体産生で診断される。治療は血漿交換と副腎皮質ステロイド、難治例にはリツキシマブが使用される。2022 年、日本において抗 von Willebrand 因子抗体カブラシズマブが治療薬として認可され、使用可能となった。今回、aTTP 治療に本剤を用いた症例を経験したので報告する。

〈症例〉20 歳代、男性、20XX 年 X 月 X 日に血尿を自覚、4 日後に嘔気が出現し、前医救急外来受診。発熱、腹痛、嘔吐、腎障害、血小板減少、溶血所見がみられ、当院血液内科紹介となった。

〈入院時検査所見〉WBC $11.5 \times 10^9/L$, RBC $4.37 \times 10^{12}/L$, Hb 12.6g/dL, MCV 85.8fL, PLT $8 \times 10^9/L$, RET 3.8%, PT-INR 1.09, FDP 9.1 μ g/mL, DD 5.2 μ g/mL, T-BiL 4.1mg/dL, LD 1254U/L, BUN 19.5mg/dL, Cre 1.1mg/dL, 末梢血液像に

破碎赤血球を認めた。

〈経過〉臨床症状と検査結果から aTTP として治療が開始された。第 1 病日から、血漿交換 (連日)、副腎皮質ステロイド、カブラシズマブ投与。4 病日 PLT $290 \times 10^9/L$, 5 病日 PLT $393 \times 10^9/L$ と血小板数が増加したため、血漿交換を週 2 回に変更。7 病日、外注検査結果 ADAMTS13 活性 1%, インヒビター 3.4 BU/mL から aTTP と確定診断。経過中に血栓症は認められず、合計 8 回の血漿交換で第 23 病日退院となった。退院後もカブラシズマブ自己注射を 26 日間継続した。

〈考察〉aTTP に対するカブラシズマブの効果として、血小板数の正常化までの日数短縮、急性期死亡と重い血栓症の予防などがあるとされている。本症例において本剤投与から 4 日目に血小板が正常化し、血栓症の発症を予防することができたと考えられる。

〈まとめ〉aTTP 治療にカブラシズマブを使用した当院での症例において血小板数の早期回復を確認することができた。広島大学病院 082-257-5550

汎血球減少を呈した銅欠乏性貧血の一例

◎坂根 聡¹⁾、今岡 まみ¹⁾、小笹 大貴¹⁾、岡村 さやか¹⁾、吉原 亜紀¹⁾、勝部 史也¹⁾、錦織 昌明¹⁾、白石 貫馬²⁾
松江赤十字病院 検査部¹⁾、松江赤十字病院 血液内科²⁾

【背景】銅欠乏性貧血は貧血、好中球減少を呈し、異形成を認めることから骨髄異形成症候群(MDS)との鑑別が重要となる疾患である。今回我々は、亜鉛補充による銅吸収障害が原因であった汎血球減少の一例を経験したので報告する。【症例】69歳、男性。主訴：倦怠感、労作時呼吸困難。現病歴：進行胃癌の術後2年、慢性腎不全に対して維持透析中。エリスロポエチン製剤にて貧血のコントロールを行っていたが、前医にて汎血球減少の進行を指摘されたため当院血液内科に紹介された。

【初診時検査所見】WBC $2.1 \times 10^9/L$ 、RBC $1.91 \times 10^{12}/L$ 、Hgb 6.8g/dL、MCV 105fL、PLT $104 \times 10^9/L$ 。LDH 128U/L、BUN 20.5mg/dL、CRE 4.3mg/dL、血清銅 7 μ g/dL、セルロブラスミン 5mg/dL、VB₁₂ 126pg/mL。

【骨髄検査および生検】骨髄は正形成で、一部の赤芽球系細胞に空胞形成が見られたが、明らかな転移性癌および悪性リンパ腫などの異常細胞は認めなかった。

【画像所見】PET-CTにて全身の骨髄にびまん性FDG強集積を認めた。【臨床経過】骨髄のFDG強集積により、悪性

腫瘍の骨転移等を視野に入れ検討したが骨髄検査およびCTガイド下生検にて否定された。銅欠乏に対して銅含有量の多い純ココアの摂取により銅補充を開始したところ、血球減少が改善されたため銅欠乏性貧血と診断され、その後の再検査にて、全身の骨髄FDG強集積も消失した。

【考察】本例での汎血球減少の原因は、維持透析中に生じた皮膚炎に対して亜鉛製剤を使用したことによる銅吸収障害であると考えた。銅欠乏による造血障害は見逃されやすく、その形態異常からMDSと類似した特徴を持ち、造血器腫瘍や悪性腫瘍との鑑別が難しいことも多い。

【結語】胃切除後、維持透析中といった要因でも血球減少をきたし易い状況下で、診断に苦慮した銅欠乏による汎血球減少の一例を経験した。銅補充にて容易に改善が得られる病態である為、このようなリスクの高い患者において血球減少がみられた際には鑑別疾患の1つとして本症の可能性を念頭に置き、血清銅の定期的な測定を含めた診療と慎重な形態観察をすることが重要であると考えます。

松江赤十字病院 検査部 (0852-24-1111)