

## 当院でドミナント型 $\beta$ サラセミアを経験した一例

◎平野 薫<sup>1)</sup>、稲田 直樹<sup>1)</sup>、下村 悠翔<sup>1)</sup>、森谷 康朗<sup>1)</sup>、荒木 敏造<sup>2)</sup>、岩永 里美<sup>1)</sup>、川崎 辰彦<sup>1)</sup>、古谷 明子<sup>1)</sup>  
 国家公務員共済組合連合会 佐世保共済病院<sup>1)</sup>、国家公務員共済組合連合会 浜の町病院<sup>2)</sup>

【はじめに】サラセミアは先天性の Hb 産生障害で、 $\alpha$  鎖の異常なのかにより  $\alpha$  サラセミアと  $\beta$  サラセミアに分けられる。また、鉄不応性の小球性赤血球症として発見されることが多い。日本人は軽症(ヘテロ接合体)のサラセミアが多く溶血症状は少ない。一方でドミナント型サラセミアは、一部の遺伝子異常によるヘテロ接合体であり種々の程度の溶血症状を示す。今回、我々はドミナント型  $\beta$  サラセミアの症例を経験したので報告する。【症例】12 歳 女 児。既往歴：なし。主訴：運動時の疲労。Hb10.3g/dL, MCV 66.0fL と小球性貧血を認めたため、当院小児科へ紹介となった。初診時検査所見：WBC  $5.0 \times 10^9/L$ , RBC  $4.93 \times 10^{12}/L$ , Hb10.2g/dL, PLT  $244 \times 10^9/L$ , MC V 65.7fL, MCH 20.7pg, MCHC 31.5g/dL, Ret 2.19%, HbF 6.9%。小球性低色素性貧血と HbF の高値を認めた。LDH 198U/L, T-Bil1.3mg/dL, ハプトグロビン2mg/dL, Fe  $84 \mu g/dL$ , Ferritin 99.9ng/mL, 脾腫は認めなかった。父方の家族にサラセミアの病歴があり、Mentzer Index(以下 MI)は 13.32 であった。赤血球形態は、大小不同をはじめ奇形赤血球、標的赤血球、涙滴赤血球を認めた。以上よりサラセミアが疑われ、福山臨床検

査センターへ精査を依頼した。初診から 4 か月後に小球性低色素性貧血に加え溶血所見を認めた。その際の MI は 19.3 であった。GLT50 延長, HbH 封入体 (-), HbF と HbA2 が高値であり、遺伝子検査では  $\beta$  グロビンの 121 番目のコドンにおいて、ナンセンス変異を呈していた。以上の結果よりドミナント型  $\beta$  サラセミアと診断された。精査後は近医の血液専門病院に紹介となった。【まとめ】ドミナント型  $\beta$  サラセミアの症例を経験した。MI は、小球性貧血の中で最も頻度の高い鉄欠乏性貧血とサラセミアを鑑別する指標となる。本症例は初診時 13.32、精査時には 19.3 に上昇した。要因として溶血による赤血球減少と網状赤血球増多で高くなった可能性がある。サラセミアの診断には、スクリーニング検査は勿論のこと遺伝子検査を行うことが重要になる。本症例は初診から数か月で貧血の進行と溶血症状を示すようになった。よって、ドミナント型  $\beta$  サラセミアと診断後は軽度の貧血のみ認める場合であっても定期的なフォローが必要と考えられる。

連絡先：佐世保共済病院 0956-22-5136(内線 1156)