

C3-1

ITP 全国調査成績

白幡 聡

産業医科大学小児科学

本委員会では、日本小児血液学会評議員が所属する施設を対象として、2000年度から継続して小児 ITP 全国調査を実施してきた。その結果、昨年までの調査で4年間に658例の新規診断 ITP が登録された。これらの症例の診断時年齢分布は、1歳をピークとして4歳までが2/3以上を占め、この年齢層では、男女比が1.2とやや男児に多い傾向が認められた。初診時の血小板数は、1万/ μ l未満が57%を占め、これらの患児の半数に粘膜出血あるいはそれ以上の重篤な出血が認められた。初期治療の内容を紫斑のみの群と粘膜出血を認めた群に分けて集計すると、それぞれ63.3%と70.6%に IVIG 単独療法が行われており、血小板数著減例では、出血の重篤度に関係なく2/3前後に IVIG 単独療法が実施されていた。

診断時血小板数1万/ μ l未満の患児に対する初期治療の暦年推移をみた結果では、IVIG 単独治療の占める比率が2000年の54%から61%、74%、84%と年を追う毎に増加し、一方、経口ステロイド単独投与群は28%から12%まで減少した。新規診断 ITP の診断時年齢と慢性化率についての集計では、5歳までは80%前後が6ヵ月以内に治癒した。6歳以降の患児では症例数が必ずしも十分でないため年齢間のバラツキがあるものの、6ヵ月以内に治癒したのは20~60%に過ぎなかった。慢性化率を先行感染の有無で比較すると、先行感染のある群で有意に低値であった。さらに、小児期新規診断 ITP で8ヵ月以上観察しえた117例について前方視的自然歴を解析した結果、診断後1680日の時点で、無治療で血小板数が5万/ μ l以上に達する例が72.0%、15万/ μ l以上に達する例が36.5%と推定された。本年も7月に年次調査を実施中であり、第47回日本小児血液学会ではその成績も併せて報告する。なお、2005年4月に個人情報保護法が施行されたことに伴い、今年から、委員長が所属する産業医科大学 IRB の承認を得て本調査を実施していることを付記する。

C3-2

先天性巨大血小板症の遺伝子診断

国島 伸治

国立病院機構名古屋医療センター 臨床研究センター 止血血栓研究部

先天性巨大血小板性血小板減少症は、先天的に巨大血小板性の血小板減少症を呈する疾患群の総称である。臨床症状を全く示さない疾患から重篤な出血傾向を呈する疾患まで症状は様々である。臨床検査所見としては、末梢血塗抹標本にて赤血球大から小型リンパ球大の大型血小板を認める。近年、原因遺伝子が同定されつつあり、本疾患群は従来考えられていた程まれではないことや、慢性あるいは難治性の特発性血小板減少性紫斑病 (ITP) と診断され、不必要な治療を受ける症例が少なくないことも明らかになってきている。本疾患群中頻度が高く、遺伝子レベルで鑑別診断が可能な疾患には、ホモ接合性の血小板膜糖蛋白 GPIb/IX 複合体異常により引き起こされる Bernard-Soulier 症候群、細胞性ミオシン重鎖 IIA 遺伝子 (MYH9) のヘテロ接合性変異が原因である May-Hegglin 異常 (MHA) に代表される白血球封入体を伴う巨大血小板性血小板減少症 (MYH9 異常症) がある。それぞれフローサイトメトリーによる血小板 GPIb/IX 解析と末梢血塗抹標本上における好中球細胞性ミオシン重鎖 IIA 局在解析が有用である。注意しなければならないことは、GPIb/IX 異常のヘテロ接合体では出血症状はなく、血小板機能にも異常は認めないが、血小板は正常と比較して明らかに大型であり、自動血球計数装置による血小板数測定では見かけ上の血小板減少となることや、MYH9 異常症ではギムザなどによる通常染色では採血後の時間経過あるいは染色条件などにより白血球封入体の染色性が低下し不明瞭になるなど、光顕的封入体が観察されない症例があることである。これらの特徴のない巨大血小板症では特に ITP との鑑別が必要となる。