

HP9-1

Shwachman 症候群の 1 例

米山 浩志¹⁾、金子 隆¹⁾、唐渡 孝子¹⁾、田口 貴子¹⁾、西村 玄²⁾、
北浜 直³⁾、高田 昌亮³⁾、金兼 弘和⁴⁾、横川 裕一¹⁾

東京都立清瀬小児病院 血液・腫瘍科¹⁾、東京都立清瀬小児
病院放射線科²⁾、東京都立豊島病院小児科³⁾、富山医科薬科
大学小児科⁴⁾

【緒言】Shwachman 症候群は先天性好中球減少症と脂肪肝による脾外分泌能不全を合併したまれな疾患である。今回われわれは生直後から造血障害・体重増加不良を伴った早期産・低出生体重児に対し脾外分泌能不全と染色体分析から Shwachman 症候群と診断した症例を経験した。

【症例】日齢 0、男児、在胎 36 週 3 日、出生体重 1920g、呼吸障害のため NICU に入院。入院時 WBC:4600/ μ l (Neutro3%)、Plt. 5.4×10^4 / μ l であり改善しないため精査入院となった。

【経過】入院時 WBC:5540/ μ l (St. 3.0%、Seg. 16.0%、Mo. 11.0%、Ly. 70.0%)、Hb.:8.4g/dl、Ret.:28.4%、Plt.: 6.2×10^4 / μ l、血清アミラーゼ:8 IU/l。明らかな変質徴候を認めず。入院後無効造血・貧血も出現し造血能は進行性に廃絶、易感染性、出血傾向、体重増加不良、慢性下痢を認めた。精神運動発達は良好。MDS、Diamond-Blackfan 貧血、Fanconi 貧血、発作性夜間血色素尿症、慢性骨髄性白血病、Pearson 症候群は緒検査から否定的、体重増加不良の原因も確定できず診断に苦慮した。生後 10 ヶ月時に同種骨髄移植を計画、移植前検査の一環としての腹部 CT から脂肪肝が疑われ、便 sudan3 染色(+) (肉眼的脂肪便(-))、血中アミラーゼ・リパーゼ・トリプシン低値、などの脾外分泌能不全の所見も得られ Shwachman 症候群を疑った。SBDS 遺伝子検索の結果、141C>T+183-184TA>CT+201A>G と 258+2T>C の compound heterozygote が検出され確診に至った。

骨髄移植は TBI+CY+ATG の前処置で、血型一致、A locus 1 座不一致の母から 5.02×10^8 /kg の細胞により行った。現在移植後 40 日経過し、造血能の再構築、および全身状態は良好であるが、MCT フォーマーによる経口栄養にもかかわらず体重増加は不良である。Shwachman 症候群乳児症例に対する同種骨髄移植に関して、文献的考察を加えるとともに、今後の栄養計画に関して検討を加える。

HP9-2

骨髄移植後に RPLS と心不全を合併した Diamond Blackfan 貧血の 1 例

藤井 邦裕、力石 健、菅原 典子、佐藤 智樹、渡辺 哲、諏訪 部 徳芳

東北大学大学院小児病態学分野

【症例】7 歳女児 【主訴】貧血 【家族歴】特記事項なし

【現病歴】生下時より貧血に気付かれ、臨床的に Diamond Blackfan 貧血が疑われて、PSL、mPSL パルス療法を行うが無効であった。生後 3 ヶ月時に骨髄検査で Diamond Blackfan 貧血と確定診断され、以降は定期的に輸血を必要とした。3 歳時にステロイド反応性を再検討するが効果なく、ヘモクロマトーシスは悪化しているため、デフェロキサミンの投与を開始した。またシクロスポリンの投与も試みたが効果はみられず半年で中止した。その後は外来にて鉄キレート療法を継続したが、フェリチン値は 3500ng/ml 以下には下がらず、いずれ心不全などの合併は避けられないと判断し、HLA1 座不一致の母からの骨髄移植目的で 2005 年 1 月 12 日に当科入院となった。

【入院後経過】入院後も心エコー心電図行方が異常所見なし。2 月 8 日より前処置を開始した。前処置は TBI 12Gy (卵巣遮蔽) とエンドキサン (60mg/kg/日、2 日間) で行った。GVHD 予防は short MTX + FK506 とした。2 月 16 日に HLA DR1 座不一致の母をドナーとした骨髄移植を行った。day5 より発熱、day9 には手掌と下肢に紅斑出現し、mPSL を 1mg/kg/day で投与開始した。day10 には体重増加と胸部 X-p 上での CTR 増大 (62.5%) みられ、アルブミンと利尿剤の投与をおこなった。day12 は心エコーで心機能は正常であったが、体重増加と少量の胸水をみとめ、DOA 3 γ の投与をはじめた。day13 には体重減少みられアルブミン値も改善したが、少量の酸素投与が必要となった。夜間に目つきがおかしくなり、意識障害と眼球偏視がみられた。ジアゼパムの静注後に偏視はもどるが呼吸抑制あり、人工呼吸器管理となった。FK506 による脳症の可能性を考え、FK506 は中止した。胸部 X-p 上で心拡大と肺水腫の所見がみられ、心不全治療を開始した。その後、心機能は改善し day28 に抜管した。抜管後に頭部 MRI 施行したところ、両側側頭・後頭・頭頂葉・両側前頭葉の皮質下から深部白室にかけて T2WI・FLAIR にて高信号の病変がみられ、RPLS の所見と考えられた。心不全は改善傾向にあり、RPLS により一時皮質盲の状態となったが現在は回復している。【総括】ヘモクロマトーシスを合併する Diamond Blackfan 貧血への骨髄移植は心不全の発症に注意が必要と思われた。