

26HP10-2

初診時に重篤な貧血を呈しステロイド大量療法が有効であった自己免疫性溶血性貧血の一例

天方 かおり、笠神 崇平、板野 稔子、中村 こずえ、新實 了、柳川 幸重

帝京大学医学部附属病院 小児科

【はじめに】自己免疫性溶血性貧血（AIHA）は小児期には比較的稀とされる。何らかの感染症に引き続いて発生することが多い。今回我々は、下痢に続いて発症し急激に強い貧血を呈しステロイド大量療法が奏功した症例を経験したので報告する。【症例】0歳11ヶ月女児【主訴】発熱、下痢【現病歴】入院4日前より下痢、2日前より赤色尿あり、入院当日前医にて強い貧血を指摘され当科紹介入院となった。【入院時現症】体温：39.0℃、意識：JCSI-2、輸血前に5秒間の間代性痙攣、顔色蒼白、脈拍：160/分、血圧：76/s、呼吸：50～60/分、胸腹部に異常所見なし、【入院時検査所見】＜血算＞RBC：158万/ μ l Ht：11.7% Hb：3.9 g/dl WBC：13700/ μ l（STAB 6% SEG 32% LY 61% EBL 42%）網状赤血球：107% Plt：28.4万/ μ l＜赤血球像＞大小不同・多染性・球状赤血球＜直接クームス試験＞陽性＜抗体解離試験＞陽性＜生化学＞T-Bil：1.4 mg/dl D-Bil：0.7 mg/dl AST：138 IU/l ALT：22 IU/l LDH：1534 IU/l BUN：14.6 mg/dl Cr：0.27 mg/dl フェリチン：23700 ng/ml ハプトグロビン：11 μ g/ml＜尿検査＞外見：暗赤色尿 定性：蛋白2+ 潜血3+ 沈査：RBC 1-4 /F WBC 10-19 /F【入院後経過】以上の結果よりAIHAと診断した。プレドニゾロン6・2 mg/kg 静注各3日間の後2 mg/kg 内服としたところ再びHbが低下したためメチルプレドニゾロン大量療法（28・10・5 mg/kg 静注各3日間）を行いその後2 mg/kg 内服投与として漸減した。第60病日には直接クームス試験が陰性化した。第90病日で中止し、以後溶血の悪化はない。経過中洗浄赤血球輸血を3単位必要とした。また、その後に施行した頭部CTやMRI、脳波には異常なかった。【考察】入院時に認めた意識障害と痙攣は高度の貧血による脳の低酸素状態によるものが疑われた。小児のAIHAは稀であるが、時に急激に進行しhematological emergencyとなることがある。感染症に伴い肉眼的血尿を認めた場合は本疾患の可能性も考えて精査を行う必要がある。

26HP10-3

Gilbert 症候群と遺伝性球状赤血球症を合併した1男児例

上村 幸代¹⁾、今村 秀明¹⁾、下之段 秀美¹⁾、西口 俊裕²⁾、布井 博幸¹⁾、丸尾 良浩³⁾、加藤 純子⁴⁾、井手口 裕⁵⁾

宮崎大学医学部生殖発達医学講座小児科学分野¹⁾、宮崎県立宮崎病院小児科²⁾、滋賀医科大学小児科³⁾、福岡大学臨床研究部⁴⁾、福岡大学病院臨床研究部⁵⁾

症例は溶血性貧血や黄疸、胆石症の家族歴のない12歳男児。生後、黄疸のため光線療法を行った既往がある。以降は黄疸に気付かれることはなかったが、2005年7月に母親が眼球黄染に気づき前医を受診した。高間接ビリルビン血症のみで肝機能障害や溶血所見はなく、腹部超音波検査で異常を認めなかった。高間接ビリルビン血症が遷延するため体質性黄疸を疑いビリルビン UDP- グルクロン酸転移酵素遺伝子 (UGT1A1) 解析を行ったところエクソン1、211G→A;G71Rホモ接合体を認め Gilbert 症候群の診断に至った。その後腹痛を主訴に近医を受診した際にはじめて溶血性貧血を指摘され精査目的で当科を紹介となった。初診時腹痛はなく理学所見では眼球結膜黄染と脾腫を認める以外に特記事項はなし。血液検査では T.Bil 4.7mg/dl, D.bil 1.3mg/dl, LD 240IU/l, Hb 13.7g/dl, Ret 3.6%, ハプトグロビン 36mg/dl と高間接ビリルビン血症は存在するものの溶血性貧血は改善していた。直接クームス試験は陰性で末梢血スミアでは小型球状赤血球を認めた。赤血球膜抵抗試験では24時間孵置血で赤血球浸透圧抵抗の減弱を認めた。また SDS-PAGE 上 band3 蛋白の約30%の減弱を認め、band3 遺伝子異常による遺伝性球状赤血球症と Gilbert 症候群の合併症例と診断した。Gilbert 症候群は人口の3～7%の頻度で存在するため先天性溶血性貧血のなかでも比較的頻度の高い遺伝性球状赤血球症の約20症例に1例はこれらの合併症例であると考えられる。これらの合併症例では Gilbert 症候群を合併しない遺伝性球状赤血球症に比べ胆石を形成する確率が上昇し、しかもより若年で胆石を形成しやすいことが報告されている。本症例でも溶血所見は比較的軽微であるにもかかわらず、経過観察中に胆嚢内に結石を2個形成した。近日胆嚢および脾臓摘出術を行う予定である。父親は胆石や貧血、黄疸の既往はないが band3 蛋白の減少を認め父親も同一疾患であると考えられた。