

橢円赤血球がみられた 20 番長腕欠失を伴う MDS の 1 例

◎萩原 祐至¹⁾、浅田 玲子¹⁾、森島 英和¹⁾
大阪鉄道病院¹⁾

【はじめに】橢円赤血球は卵円形・棒状の形態をし、先天性では遺伝性橢円赤血球症(HE)、後天性では巨赤芽球性貧血などでみられる。我々は、橢円赤血球がみられた 20 番長腕部分欠失を伴う MDS の 1 例を経験したので報告する。【症例】82 歳，男性。【既往歴】2 型糖尿病・脳出血・多発性肝嚢胞。【家族歴】血液疾患の方はいなかった。【現病歴】自覚症状なく，近医で継続的な貧血・血小板減少と白血球分類で幼若球を認め，当院血液内科を紹介受診。【初診時検査データ】WBC 7500/ μ L mye 1.0% st 0.5% seg 81.5% eo 4.5% mo 6.5% ly 6.0% NRBC 0.5/100WBC コメント：橢円赤血球(26.2%)・奇形赤血球，RBC 281 万/ μ L，Hb 10.4 g/dL，Ht 29.9%，MCV 106.4fL，MCHC 34.8%，Plt 12.7 万/ μ L，Reti 28.4%，RDW-CV 15.4%，PT-INR 0.94，APTT 22.8 秒，Fbg 299mg/dL，FDP 3.4 μ g/mL，LD 415U/L，Ferritin 226.9ng/mL，VB12 268pg/mL，葉酸 21.7ng/mL，WT-1 650copy/ μ gRNA。【骨髓検査所見】骨髓正形成，巨核球 80/ μ L，芽球 2.0%，赤芽球系異形成(巨赤芽球様変化・核辺縁不整)10%以上，巨核球系異形成(単核・微小巨核球)50%以上。鉄芽球 37%，環状鉄芽球 1%。【染色体検査】47,XY,+8,del(20)(q11.2)[20]。【経過】骨髓検査から MDS-MLD と診断。IPSS-R で低リスク MDS に該当し，且つ血球減少も軽度なことから無治療で外来経過観察中。【考察】先天性橢円赤血球症の原因としては赤血球膜蛋白であるスペクトリン，バンド 4.1 の質的もしくは量的異常と考えられている。本症例の橢円赤血球症は家族歴に先天性の赤血球膜蛋白異常症の方がいないこと，前医の定期採血で橢円赤血球がみられなかったことから HE とは考えにくい。後天性の橢円赤血球症で，本症例のように染色体異常の 20q-を有する MDS で橢円赤血球症を呈した報告がある。さらに 20q-を有する MDS で橢円赤血球を呈し，治療後に染色体異常と橢円赤血球が消失した報告があり，本症例の橢円赤血球も 20q-が関係が示唆される。しかし，一方で 20q-が橢円赤血球の原因で有る可能性は低いとの報告もあり，20q-と橢円赤血球の関係は明確でない。20q-と橢円赤血球の関係性を解明するには，これからの症例蓄積による解析が望まれる。