

遺伝子 SLC46A1 変異が認められた先天性葉酸吸収不全の 1 症例

◎永谷 大輔¹⁾、大川 洋毅¹⁾、尾針 崇文¹⁾、根来 利次²⁾

社会医療法人 医真会八尾総合病院 SRL 検査室¹⁾、高知県高知市病院企業団立 高知医療センター²⁾

【はじめに】巨赤芽球性貧血は、造血細胞が葉酸欠乏・ビタミン B12 欠乏・薬剤による DNA 合成障害によって骨髓に巨赤芽球が出現する貧血症の総称である。今回、葉酸の輸送体である PCFT の機能喪失を原因とする常染色体劣性遺伝性疾患である先天性葉酸吸収不全症に遭遇した症例を経験したので報告する。

【症例】生後三ヶ月女児で 20××年 2 月、近医より嘔吐・体重減少・汎血球減少症を認め当院紹介となった。当院でも貧血・血小板減少・LD 高値、末梢血液像にて赤血球形態異常・過分葉好中球・異型リンパ球が芽球か判断に迷う細胞を認め血液疾患を疑い、骨髓検査施行となった。骨髓所見より巨赤芽球様変化、巨大化した stab、Meta を多数認め、葉酸値が<1.0ng/mL と感度以下であり巨赤芽球性貧血を疑った。女児の栄養は、母乳・人工乳の両方であり葉酸またはビタミン B12 の摂取量不足の可能性は低く、先天性の吸収不全もしくは代謝異常が疑われ、遺伝子検査により葉酸の輸送体である PCFT をコードする遺伝子 SLC46A1 に変異が認められ先天性葉酸吸収不全の診断となった。

【検査所見】初診結果 末梢血:WBC 4.7×103/μL RBC0.9×106/μL Hb 2.7g/dL MCV 83.7fL PLT 33×103/μL 末梢血液像にて赤血球形態異常(大小不同、奇形赤血球、多染性赤血球、破碎赤血球)、過分葉好中球を認める
生化学:LD 2984U/L I-BIL 1.7mg/dL 葉酸<1.0ng/mL ビタミン B12 129pg/mL Hp≤10mg/dL

フォリン酸投与経過観察結果 末梢血:WBC 8.7×103/μL RBC 3.81×106/μL Hb 10.9g/dL MCV87.7fL PLT 504×103/μL 末梢血液像にて赤血球形態異常(大小不同)は認めるが過分葉好中球は認めず 生化学:LD 345U/L 葉酸 8.2ng/mL

【まとめ】今回、先天性葉酸吸収不全の稀な症例を経験した。女児、両親の SLC46A1 遺伝子解析を行い、両親は SL C46A1 の変異をヘテロで保有しており女児はこの変異をホモで有していると考えられた。治療法としてはフォリン酸非経口投与を主軸とし、随伴する症状に対して対処療法しかないが早期診断の治療例は比較的良好である。今後、患者様への早期診断の為、臨床研究の課題になり得ることを示唆した。 連絡先:072-920-2017