

当院で経験した VEXAS 症候群の一症例

◎横山 芙美子¹⁾、千葉 直子¹⁾、須藤 由美子¹⁾、長谷川 将馬¹⁾、渡 沙季¹⁾、岡田 涼子¹⁾、坂本 大典¹⁾、宮城 博幸¹⁾
杏林大学医学部附属病院¹⁾

【はじめに】VEXAS 症候群は、成人男性に発症するとして 2020 年に新規に特定された後天性自己炎症性疾患であり、造血幹細胞の E1 ユビキチン活性化酵素 *UBA1* に機能喪失型変異が生じ、クローン造血が起きて発症する。臨床症状としては、発熱、大球性貧血、汎血球減少、骨髓異形成、血栓塞栓症、皮疹、軟骨炎、血管炎などを認める。所見の特徴である、Vacuoles(空胞)、E1 enzyme(E1 酵素)、X-linked(X連鎖性)、Autoinflammatory(自己炎症性)、Somatic(体細胞性)の頭文字をとりこの名称がつけられ、日本では約 15,000 人の患者がいると推定される。今回我々は、VEXAS 症候群を経験したので報告する。

【症例】60 歳代男性。発熱、尿酸高値、血糖コントロールのため前医に入院した。入院後、発熱が軽快せず、皮疹、CRP 高値、尿蛋白も見られたことから血管炎が疑われ、当院膠原病内科に紹介された。

【検査所見】WBC: 7.3×10^9 /L, RBC: 3.29×10^{12} /L, Hb:10.1 g/dL, MCV:90.6 fL, PLT: 383×10^9 /L, Myelocyte:1.0 %, Band:3.0 %, Seg:81.0 %, Monocyte:3.5 %, Lymphocyte:11.5

%, LD:176 IU/L, AST:24 IU/L, ALT:25 IU/L, IgG:1302 mg/dL, IgA:360 mg/dL, IgM:72 mg/dL, CRP:32.12 mg/dL, PR3-ANCA:<1.0 U/mL, MPO-ANCA:<1.0 U/mL, 抗核抗体陰性, 赤沈:73 mm/hr, D-ダイマー:7.50 μ g/mL と軽度正球性貧血、炎症反応高値を認めた。また、不明熱の精査のため骨髓検査を施行し、顆粒球系に核の分葉異常を認めたが、異形成は 10%未満であった。幼若顆粒球には一部空胞を有する細胞を認めた。

【臨床経過】抗菌薬や解熱鎮痛薬投与でも軽快せず、ステロイドによる治療を開始したところ、解熱し、皮疹も改善した。その後、*UBA1* の遺伝子変異が同定され、VEXAS 症候群の診断となった。現在、外来通院中である。

【まとめ】今回、VEXAS 症候群の症例を経験した。骨髓像では好中球に軽度の異形成と空胞を認めたが、異形成は 10%未満であり骨髓異形成症候群の診断には至らなかった。比較的頻度の高い疾患であるため、同様の症例では VEXAS 症候群を念頭に置いて鏡検することも重要である。連絡先：0422-47-5511(内線 2807)