

## 低 Na 血症を契機に診断された脱水型遺伝性有口赤血球症の一例

◎國府 幸子<sup>1)</sup>、山田 隆<sup>1)</sup>、藤巻 隼<sup>2)</sup>  
新潟大学大学院<sup>1)</sup>、国立大学法人 新潟大学医歯学総合病院<sup>2)</sup>

【背景】近年、先天性溶血貧血症では遺伝性球状赤血球症 (HS) について有口赤血球症候群 (STS) の頻度が高いことが報告されている。【症例】70代男性【既往歴】45年前に HS と診断され経過観察中。非輸血性ヘモクロマトーシス、境界型糖尿病、胆石、痛風の治療で劇症肝炎、高脂血症【現病歴】X年2月他院にて甲状腺機能低下と電解質異常 (FT3<0.95pg/ml、FT4<0.42ng/ml、Na 124mM/L) を認めたため当科を紹介受診となった。【入院時検査】RBC  $155 \times 10^4/\mu\text{l}$ 、Hb 6.9g/dl、Ht 18.6%、MCV 120fl、MCH 44.5pg、MCHC 37.1%、WBC  $3300/\mu\text{l}$ 、Plt  $22.4 \times 10^4/\mu\text{l}$ 、網状赤血球 224.1%、TBil 2.6mg/dl、フェリチン 1529ng/ml、LDH 384U/L と血液検査では HS に矛盾しない検査結果であった。しかし末梢血液像では球状赤血球をわずかに認めるものの有口赤血球を約 50%認めたことから HS ではなく STS が疑われた。【入院経過】低ナトリウム血症の原因は甲状腺機能低下によるものと診断されチラーゼンとヒドロコルチコイドで治療が開始された。FT3、FT4 の上昇に伴い Na 値は改善し 11 病日には 136mM/L と正常化した。この際に興

味深いことに MCHC が 37.1%から 33.2%に変動し正常化した。これらの関係は  $y = -0.26X - 68.9$ 、 $R^2 = 0.91$  と負の相関を示した。【有口赤血球】本例の有口赤血球は一文字状の口唇様のほかカップ状、指でつままれた様に見えるなど多彩であった。浸透圧抵抗試験を実施したところ脆弱性の亢進を示さなかった。上記より本例は HS ではなく STS の可能性が高いと考え遺伝子検査を実施した。遺伝子検査では PIEZO1 遺伝子変異による遺伝性脱水型有口赤血球症 (DHS1) のヘテロ接合型と同定された。【考察・結語】本例では MCHC 高値より HS に似た検査結果を示したが Na 値の改善に伴って MCHC が正常化した。DHS1 の本態が陽イオン選択チャンネル異常である事を考えると興味深い。また、HS において摘脾は主要な治療法であるが DHS1 において摘脾は重篤な血栓症を発症することから禁忌とされており早期に HS と鑑別することは極めて重要と思われる。【謝辞】遺伝子検査を実施した NPO 法人血液難病診療サポート及び、結果を解析頂きました東京女子医科大学菅野仁先生、小倉浩美先生に深謝いたします。連絡先— 0253689301