

# サラセミア症候群- $\alpha$ , $\beta$ , $\delta\beta$ , $\delta$

## サラセミアの発生頻度に関する研究

今 村 孝

(九州大学医学部第一内科)

### 目 的

かつてサラセミア（以下 Th と略）はわが国ではほとんど皆無であろうといわれたことがあったが、予想外に多く、正確に診断されないことによる無用な鉄療法の弊害が憂慮される。本報告は西日本における頻度の概値を推測し、とくに問題になる中間型サラセミア Th intermedia を中心に実態を報告し、治療対策について述べる。

### 方 法

九大および関連病院の外来を受診した成人の血液と臍帯血について電気泳動上の HbA<sub>2</sub> と F の高値を標識に screening をなし、Th の疑いがおかれたものを次に述べる方法によってさらに精密に検査して、診断を確定した。

### 結果ならびに考察

成人血液 73,100 のうち 15 家系—41 例 ( $\alpha$ -Th 1,  $\beta$ -Th 12,  $\delta\beta$ -Th 1,  $\delta$ -Th 1 家系), 3,100 の臍帯血中  $\alpha$ -Th 2 家系—2 例がみいだされた。これらのうち  $\delta$ -Th ホモ接合体はかつて教室所属の太田らが世界最初に発見したものである。 $\beta$ -Th を対象にすると、頻度は約 6,100 に 1 となり、従来予測されたよりはるかに高い。これは血友病 A より明らかに高く、また prevalence rate しか明らかではないが、おそらく球状赤血球症より高いであろう。

これらは全例  $\beta$ -Th 遺伝子についてヘテロ接合体、Hb 含量が 10 g/dl 前後の軽度の低色素性小球性貧血を呈している。その網赤血球を用いて *in vitro* で globin 合成実験をおこなうと、 $\beta$  鎖産生が抑制され、合成比は正常個体の 0.83~1.08 に対して 0.42~0.72 で、遺伝子の量効果 dosage effect がみとめられ、この点外国の報告例と基本的な差はない。また同様に globin 合成実験によって患者の赤血球系細胞に相対的に過剰になって遊離している  $\alpha$  鎖が証明され、この不安定化した  $\alpha$  鎖は methylviolet 染色により骨髓塗抹標本に変性封入体として検出される。

三つの問題点が提起される。第一は、もし本症が正確に診断されずに無効な、むしろ有害な鉄療法をおこなえば、鉄過剰症を促進することである。第二は Th minor の一般的な概念に合わない Th intermedia の存在である。第三は葉酸が有効な例が存在することである。

著者らの経験例中、脾腫と鉄過剰症をともない、顕著な溶血性貧血を呈する  $\beta$ -Th intermedia が5例（約17%）みいだされたことが注目される。これらは Th minor の家系中に混在し、とくに強く  $\beta$  鎖の合成が抑制されているという所見もみられない。これは、おそらく Th 遺伝子座位のほかに特定の修飾遺伝子または遺伝子群が存在し、これと主遺伝子および特定の環境要因との相乗効果によって重症化したものであろう。trigger となる環境要因として1例に扁桃炎、他の1例に胆道系の炎症が推定された。感染がマークされる。同胞どうしは $\frac{1}{2}$ の確率で遺伝子群を共有するから、intermedia を出した家系の minor の個体はなんらかの trigger によって重症化する可能性を考えておかねばならない。

Th intermedia の1例は入院当初 LDH が2,000 u/l を越え、Hb 3.2 g/dl で、1ヵ月にわたる安静で貧血は改善されなかったが、葉酸欠乏状態が証明されたので、葉酸15 mg/日（後に鉄キレート剤併用）を投与した結果、鉄の排泄と不飽和鉄結合能は増大し、Hb 10 g/dl 近くまで上昇した。これまで Th に対する治療法は輸血以外にほとんどみるべき方法はとられておらず、葉酸と鉄キレート剤の投与、および感染防止の手段は試みるべき方法と考える。



**検索用テキスト** OCR(光学的文字認識)ソフト使用  
論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



## 目的

かつてサラセミア(以下 Th と略)はわが国ではほとんど皆無であろうといわれたことがあったが、予想外に多く、正確に診断されないことによる無用な鉄療法の弊害が憂慮される。本報告は西日本における頻度の概値を推測し、とくに問題になる中間型サラセミア Thinter-media を中心に実態を報告し、治療対策について述べる。