

サラセミア症候群

— β サラセミアの発生頻度—

研究協力者 今村 孝

横田英介 鍵本正明 内藤 靖

成富由司 川口達大

(九州大学医学部第一内科)

この研究の目的は、日本のサラセミアの発生頻度と病態の調査である。昨年度までに行った調査結果から、1/6,100の頻度で、病院を訪れる患者に β サラセミア患者がみられることを報告した¹⁾。わが国では、サラセミアはきわめて稀な疾患と考えられており、本症が臨床レベルで診断されることは殆どないとみてよい。そこで、正確に診断されないことによる、無用の、むしろ有害でさえある鉄治療の弊害が憂慮される。日本のサラセミアは、その殆どが軽症サラセミアに属し、特別の治療を必要としないものが多いことも、本症が見逃される理由であろう。しかし、およそ5例に1例が、中等度ないし重症の溶血性貧血を発現しており、それに伴う種々の合併症によって、貧血がさらに増悪化しやすい。また、軽症サラセミアも、妊娠や感染症に伴って重症の溶血性貧血をおこしやすい。最近、遺伝性血液疾患に対する関心がたかまるにつれて、日本のサラセミアがかつての予想と異なり、相当高い頻度で検出されることが指摘されはじめた。ヘモグロビン構造変異型が、新生児で1/600といった高頻度で発見されると報告された²⁾。それとともに、現在までに世界中で発見された約400種類のヘモグロビン構造変異型のおよそ半数種のもものが、すでにわが国でも発見されている事実を考慮すると、日本のサラセミアの頻度は、おおかたの予想とは異なり、相当高いと推定される。そこで、本年度は、従来のサラセミアのスクリーニング方法をみなおし、新たな調査結果にもとづいて、 β サラセミアの頻度の概値をもとめた。

方 法

1984年3月から九州大学医学部附属病院を受診した患者の血液検査、ヘモグロビン分析結果にもとづいて、サラセミアの疑いがおかれたものを、さらに詳しい血液学的精密検査によって診断した。また、可及的に患者の家族について、同様の方法で保因者の検索をおこなった。ヘモグロビン濃度測定、血球算定は、自動血球計算装置 (SYSMEX CC 180型, 東亜医用電子) をもちいておこなった。同時に求められた平均赤血球ヘモグロビン量 (M.C.H.), などのパラメータを貧血の指標とした。一部の血液資料から溶血液を作成して、セルロース・アセテート膜 (TAITAN III, HELENA LABORATORIES) を用いた電気泳動法で分析した。ヘモグロ

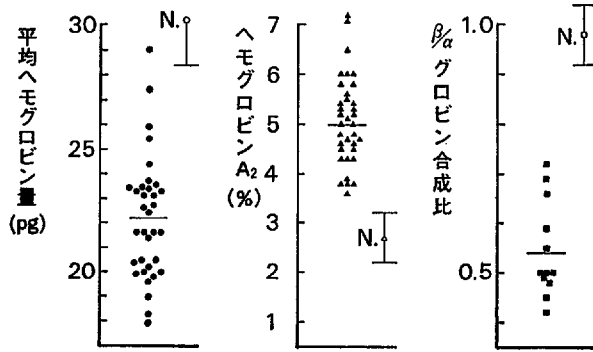


図1 β サラセミア保因者の血液所見

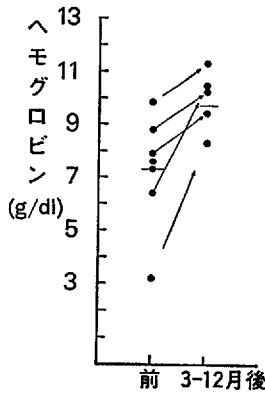


図2 β サラセミアの治療成績

ビン A_2 濃度の測定には、高速液体クロマトグラフィーを応用した³⁾。

結果ならびに考察

サラセミアの調査を、マス・スクリーニングのレベルでおこなうには、種々の技法上の制約がある。そこで、調査能率をたかめるために、患者の検索を第一次調査と第二次調査に分けておこなった。第一次の検索では、一般臨床検査でえられる平均赤血球ヘモグロビン量 (M.C.H.) が25 pg 以下のものをえらんだ。これは、サラセミア患者で M.C.H. \geq 25 pg を示すものはいないというこれまでの結果にもとづいている (図1)。次いで、それらのすべての例について、第二次検査としてヘモグロビン A_2 濃度の測定をおこなった。調査総数3,270例中140例 (4.3%) が、M.C.H. < 25 pg を示したので、それらについて第二次ヘモグロビン検査をおこなった。そして、そのなかから、総計3例のヘテロ接合型 β サラセミア症例が発見された。しかし、1例についてはすでにサラセミアの診断が確定しているところから、新たな例は2例である。以上の結果から、病院を訪れる患者にみられる β サラセミアの頻度の概値は1/1,600のあたりであろうと計算される。

中等度以上の貧血（ヘモグロビン濃度 >9.0 g/dl）をもつ β サラセミア患者6名をえらんで、葉酸補充療法をこころみたところ、図2に示すとうり貧血の改善がみられた。葉酸の効果については、以前に症例報告のなかで指摘した⁴⁾。明らかな葉酸欠乏がみられない例についてもある程度の効果がみとめられる。葉酸療法には、副作用はみとめられないところから、こころみられるべき対症治療と考えられる。

文 献

- 1) 今村 孝：サラセミア症候群— α , β , $\delta\beta$, δ サラセミアの発生頻度に関する研究。厚生省心身障害研究。先天異常のモニタリングに関する研究。昭和58年度研究報告書, p. 7~8.
- 2) 林 昭, 和田芳直, 藤田富雄, 木戸口公一：新生児異常ヘモグロビン症のマス・スクリーニング；構造決定をめぐって。厚生省心身障害研究。先天異常のモニタリングに関する研究。昭和58年度研究報告書, p. 13~17.
- 3) Hanash, S.M. and Shapiro, D.N.: Separation of human hemoglobins by ion exchange high performance liquid chromatography. Hemoglobin, **5**: 165~175, 1981.
- 4) Goto, H., Imamura, T., Naito, Y., Sugihara, J., Otake, N. and Kawasaki, K.: Japanese Journal of Medicine, **22**: 237~239, 1983.



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



この研究の目的は、日本のサラセミアの発生頻度と病態の調査である。昨年度までに行った調査結果から、1/6,100 の頻度で、病院を訪れる患者に サラセミア患者がみられることを報告した 1)。わが国では、サラセミアはきわめて稀な疾患と考えられており、本症が臨床レベルで診断されることは殆どないとみてよい。そこで、正確に診断されないことによる、無用の、むしろ有害でさえある鉄治療の弊害が憂慮される。日本のサラセミアは、その殆どが軽症サラセミアに属し、特別の治療を必要としないものが多いことも、本症が見逃される理由であろう。しかし、およそ 5 例に 1 例が、中等度ないし重症の溶血性貧血を発現しており、それに伴う種々の合併症によって、貧血がさらに増悪化しやすい。また、軽症サラセミアも、妊娠や感染症に伴って重症の溶血性貧血をおこしやすい。最近、遺伝性血液疾患に対する関心がたかまるにつれて、日本のサラセミアがかつての予想と異なり、相当高い頻度で検出されることが指摘されはじめた。ヘモグロビン構造変異型が、新生児で 1/600 といった高頻度で発見されると報告された 2)。それとともに、現在までに世界中で発見された約 400 種類のヘモグロビン構造変異型のおよそ半数種のもものが、すでにわが国でも発見されている事実を考慮すると、日本のサラセミアの頻度は、おおかたの予想とは異なり、相当高いと推定される。そこで、本年度は、従来のサラセミアのスクリーニング方法をみなおし、新たな調査結果にもとづいて、サラセミアの頻度の概値をもとめた。