

当センターで経験した鎌状赤血球症の親子例

◎高木 文也¹⁾、早崎 俊成¹⁾、奥原 俊彦¹⁾
株式会社 福山臨床検査センター¹⁾

【緒言】当センターでは血色素異常症の検査を受託している。今回、鎌状赤血球症が疑われた家族の症例を経験したので報告する。

【症例】35才父、29才母、1才児の三名でいずれもアフリカ人。依頼元施設内にて児に小球性貧血、末梢血血液像で標的赤血球を認め、ヘモグロビン分画の検査にて異常ヘモグロビンが検出されたため鎌状赤血球症を疑い、当センターへ検査依頼された。

【検査データ】父、母：血液一般検査にて、小球性が認められるものの貧血は認められなかった。末梢血血液像にて、一部標的赤血球が認められた。血色素異常症スクリーニング検査にて、ヘモグロビンの若干の不安定性が認められ、等電点電気泳動にて異常バンドが検出された。

児：血液一般検査にて、小球性貧血が認められた。溶血が認められ、末梢血血液像にて、赤血球大小不同、標的赤血球が認められた。血色素異常症スクリーニング検査にて、GLT50の延長が認められた。ヘモグロビンの若干の不安定性が認められ、等電点電気泳動にて異常バンドが検出され

たが、児のみHbAのバンドは認められなかった。異常ヘモグロビン症の可能性が強く疑われ、グロビン遺伝子の解析を行った。

【結果】父、母、児に β グロビン遺伝子のシーケンシング解析を行い、6番目のコドンにGAG (Glu) $\rightarrow$ GTG (Val) (HbS)の変異を検出した。父、母はHbSのヘテロ接合体、児はHbSのホモ接合体であることが判明した。また、父、児に無症候性 α サラセミア ($-\alpha/\alpha\alpha$) が合併している事が判明した。

【結論】今回の解析から、HbSのホモ接合体とヘテロ接合体での症例を経験し、各検査データの比較を実施することができた。現在のところ、鎌状赤血球症例は日本人より検出されていないものの、国際化に伴い鎌状赤血球症に限らず、血色素異常症の日本での遭遇も多くなっている。これらの診断に当センターの血色素異常症検査の有用性は高いと考えられた。

連絡先： 084-920-5750