

血液・凝固系疾患分野

遺伝性鉄芽球性貧血

1. 概要

骨髄において、核の周囲の環状に鉄が沈着した赤芽球（環状鉄芽球）の出現を認める遺伝性貧血。骨髄異形成症候群に代表される後天性鉄芽球性貧血との鑑別を必要とする。

2. 疫学

患者数は100人以下と推測されるが、後天性鉄芽球性貧血として診断されている例も存在すると考えられ、実数は不明。

3. 原因

赤血球における鉄代謝・ヘム合成に関わる遺伝子の異常により、鉄の利用が障害され、ミトコンドリアに鉄が沈着し発症する。これまでに複数の種類の遺伝子変異が報告されている。

4. 症状

貧血症状、顔色不良、息切れ、動悸、めまい、易疲労感、頭痛。

5. 合併症

鉄利用障害・輸血などにより鉄過剰症を合併しやすく、その場合、心臓・肝臓・内分泌器官の機能障害が認められる。また、変異遺伝子によっては、神経や筋の障害を伴うことがある。

6. 治療法

赤血球におけるヘム合成系の初発酵素である赤血球型アミノレブリン酸合成酵素の変異によるX連鎖性鉄芽球性貧血の場合は、本酵素の補酵素であるビタミンB6の投与により、半数以上の症例で貧血の改善が認められる。

7. 研究班

遺伝性鉄芽急性貧血の診断分類と治療法の確立 研究班