

血液・凝固系疾患

Congenital dyserythropoietic anemia (CDA)

1. 概要

CDA は先天的に赤血球系細胞に形成異常があり、慢性の不応性貧血、無効造血および続発性ヘモクロマトーシスを伴う稀な疾患群である。

2. 疫学

国内では毎年数名が発症する。

3. 原因

型から 型の3病型に分類される。いずれの型においても家族性と孤発性の両者が報告されている。型は西欧から中近東に多くみられ、2002年に責任遺伝子 CDAN1 が同定された。型はCDAの中で最も頻度が高く、2009年に責任遺伝子 SEC23B が同定された。型は稀な病型であるが現在のところ責任遺伝子は同定されていない。

4. 症状

- (1)慢性の貧血症状:蒼白、哺乳力の低下など
- (2)黄疸
- (3)体重増加不良

5. 合併症

頻回の赤血球輸血により、心筋障害や肝機能異常などの鉄過剰症を来すことがある。

6. 治療法

従来、赤血球輸血療法、脾摘などが行われてきたが、いまだに一定の治療方針は示されていない。造血幹細胞移植が行われることもある。

7. 研究班

Congenital dyserythropoietic anemia (CDA)およびサラセミア貧血の効果的診断法確立に関する研究班