

<診断基準>

先天性赤血球産生異常性貧血(CDA)の診断基準

下記 a-i にあるような家族歴、既往歴、身体所見、検査所見が見られた場合は CDA を疑い、骨髓穿刺と除外診断、遺伝子検査などを行い、診断確定する。表1に各病型の診断基準を、表2に鑑別すべき疾患を示す。

- a 黄疸がある、あるいは黄疸の既往がある。
- b 重度あるいは遷延性新生児黄疸
- c 輸血歴、輸血依存性
- d 大球性貧血
- e 脾腫
- f 原因不明の慢性貧血の家族歴
- g 四肢、骨格奇形
- h 赤血球形態異常
- i 上記には該当しないが原因不明の貧血がある。

表1 CDA各病型の診断基準

	Type I	Type II	Type III
遺伝形式	常染色体劣性	常染色体劣性	常染色体優性
責任遺伝子	15q15.1-3 CDAN1	20q11.2 SEC23B	15q21-25 KIF23
貧血の程度	軽度－中等度	軽度－重度	軽度－中等度
赤血球サイズ	大球性	正球性から大球性	大球性
骨髓の赤芽球像			
光顕	巨赤芽球様変化 2核赤芽球(2-5%), クロマチン橋	2核－多核の赤芽球 (10-40%) 異型核赤芽球	多核赤芽球 巨大赤芽球(10-40%)
電顕	核膜の部分欠損 核質内への細胞質や 小器官の流入	細胞膜内周の二重膜 構造	核膜のスポンジ様構造 核膜の亀裂や凹凸
Ham 試験	陰性	陽性	陰性
抗 i 抗原凝集反応	陰性	強陽性	陰性または弱陽性

表2 CDA と鑑別を要する疾患

先天性疾患

サラセミア
不安定ヘモグロビン症
遺伝性球状赤血球症
ビルビン酸キナーゼ欠損症
先天性骨髄異形成症候群

後天性疾患

ビタミン B12 欠乏症
葉酸欠乏症
鉄欠乏性貧血
骨髄異形成症候群
飲酒過剰
急性骨髄性白血病
再生不良性貧血
パルボ B19 ウイルス感染
AIDS
マラリア
肝疾患
抗腫瘍剤投与後
骨髄移植後

注)CDA の診断は高度な判断を伴うため、一施設で決定せず、学会の中央診断委員会などで討議した後に決定されるべきである。例えば日本小児血液・がん学会では先天性骨髄不全症例の病理中央診断(セントラルレビュー)を実施しているので活用可能である。

参考 URL http://www.jspho.jp/disease_committee/aa_mds.html

＜重症度分類＞

Stage3 以上を対象とする。ただし、薬物療法を行っていてヘモグロビン濃度 10g/dl 以上の者は対象外とする。

stage 1	軽 症	薬物療法を行わないでヘモグロビン濃度 10 g/dl 以上
stage 2	中等症	薬物療法を行わないでヘモグロビン濃度 7～10 g/dl
stage 3	やや重症	薬物療法を行っていてヘモグロビン濃度 7 g/dl 以上
stage 4	重 症	薬物療法を行っていてヘモグロビン濃度 7 g/dl 未満
stage 5	最重症	薬物療法および脾摘を行ってヘモグロビン濃度 7 g/dl 未満

※診断基準及び重症度分類の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る）。
2. 治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近 6 ヶ月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。
3. なお、症状の程度が上記の重症度分類等で一定以上に該当しない者であるが、高額な医療を継続することが必要な者については、医療費助成の対象とする。