



[共著者]

浅野 哲之 (福島県立医科大学 リウマチ膠原病内科)
佐藤 佑紀 (福島県立医科大学 血液内科学講座)
尾張 真維 (福島県立医科大学 血液内科学講座)
深津 真彦 (福島県立医科大学 血液内科学講座)
原田 佳代 (福島県立医科大学 血液内科学講座)
福地 恒一郎 (福島県立医科大学 血液内科学講座)
逸藤 麻美子 (福島県立医科大学 血液内科学講座)
林 満人 (福島県立医科大学 血液内科学講座)
小山 大輔 (福島県立医科大学 血液内科学講座)
高橋 裕志 (福島県立医科大学 血液内科学講座)
右田 清志 (福島県立医科大学 リウマチ膠原病内科)
池添 隆之 (福島県立医科大学 血液内科学講座)

【緒言】米国立衛生研究所のグループが、成人後期に治療抵抗性の炎症症候群を発症した患者群に、UBA1遺伝子に変異が起きていたことを報告し、「VEXAS症候群」と命名しました。今回我々は、ANCA関連血管炎に大球性貧血を生じた患者に骨髄検査を施行したところ、VEXAS症候群に特異的な像を認めたため、報告する。【症例】48歳女性。【主訴】倦怠感。【既往歴】2型糖尿病、糖尿病性腎症、狭心症、睡眠時無呼吸症候群、ANCA関連血管炎。【現病歴】貧血症状にて近医入院となったが、原因不明。退院後、貧血が進行し前医入院。やはり原因が判明せず、精査目的に当院紹介となった。【経過】血液検査では、前医輸血後ではあったが、WBC 2000/ μ L (band 3, seg 76, AL 1, myelo 2, meta 2, blast 0, lym 13, Mo 3, Eo 0, Ba 0%), Hb 10.4 g/dL, MCV 100.6 fl, PLT 34.6万/ μ L, Ret. 4.30%と大球性貧血と白血球減少を認めた。VB12 1150ng/ml、葉酸867 pg/mlとビタミン欠乏は認めず、ハプトグロビン10.91 mg/dLと低値であったが、直接クームス試験陰性でPNH血球も認められなかった。微量元素においてCU 8 μ g/dLと銅欠乏が認められた。骨髄は過形成でスメア上は芽球1.4%、M/E=1.4で幼弱な赤芽球が目立った。幼弱赤芽球には空胞を有するものが多く、骨髄球にも空胞が多かった。【考察】本症例は1年前にANCA関連血管炎の診断を受け、骨髄で赤芽球と骨髄球に多くの空胞を有し、VEXAS症候群が疑われた。このため、染色体異常やUBA1遺伝子等の精査を進めている。