

Case6 遺伝性球状赤血球症

0か月 男児

<主訴> 多呼吸、黄疸

<家族歴> 父親（22才）は遺伝性球状赤血球症のため生後3日目に交換輸血施行され、8才時に脾臓摘出術を受けた。祖父は36才時に脾臓摘出。

<現病歴> 妊娠経過中問題なく経過していたが、妊娠38週より下肢浮腫の増強と血圧上昇のため、平成12年1月13日母体適応の準緊急帝王切開術にて出生した。在胎39週3日、3270g。胎児仮死徴候を認めなかったが、強度羊水混濁あり、直ちに気管内挿管し生理食塩水にて洗浄した。気管内の胎便は少量であったため洗浄後抜管した。アプガースコアは8/9であった。呼吸状態の観察および家族歴より交換輸血の可能性がありNICU入院とした。

<入院時現症> 体温37.1℃、心拍数182/分、呼吸数60/分。全身紅色、肺野清、心音整、腹部平坦。

<検査> 血液検査では軽度貧血を認め（WBC22000/ μ l、Hgb15.3g/dl、Plt31.7万/ μ l）網状赤血球数は120%と増多していた。末梢血液塗抹検査では球状赤血球を20%認めた。総ビリルビン値は4.7mg/dlと正常範囲内であった。

<家族への説明> 家族歴より遺伝性球状赤血球症が疑われ、末梢血液像で球状赤血球を認めたため遺伝性球状赤血球症と診断した。家族には常染色体優性遺伝の病気のため男女差なく1/2の確率で発症すること、正常と異なった球状赤血球は脾臓で破壊されて溶血が起こり黄疸になること、進行する貧血と黄疸のため小学校に入る年齢を目安に脾臓摘出が行われることが多いことを説明し、理解いただいた。

<経過>

ビリルビンの値の経過は以下の通りであった。

	1/13 (18時)	1/14 (9時)	1/14 (20時)	1/14 (23時)	1/15	1/16	1/17
T.Bil	4.7	11.6	14.5	8.6	13.6	12.6	12.3

総ビリルビン値は生後22時間で14.5mg/dlまで上昇したため生後24時間より交換輸血（150cc/kg 末梢動脈・静脈法）を開始し、8.6mg/dlまで減少した。交換輸血終了後光線療法を2方向で開始し1月17日（3生日）まで継続した。その後黄疸増悪なく経過し、1月25日（12生日）の血液検査では総ビリルビン値13.4mg/dl、網状赤血球数15%と正常範囲内であった。その後黄疸増悪なく1月27日退院した。今後外来で貧血と黄疸の進行に関してフォローアップしていく予定である。