

#### 4. 体細胞モザイクを認めた Fanconi 貧血の一例例

(小児科学講座) 望月 慎史、松浦 恵子、加納 美穂  
金高 由季、星加 明德  
(東京大学医科学研究所 細胞療法分野) 鶴田 敏久  
(東京大学医科学研究所 ゲノム情報応用診断)  
谷ヶ崎 博、山下 孝之

Fanconi 貧血 (FA) は小児期に発症する汎血球減少、先天奇形、悪性腫瘍の高率な合併を特徴とする常染色体劣性の遺伝性疾患である。症例は4歳時発症、8歳時にFAと診断され、当科にて22歳現在まで外来フォローされてきた。白血球は $2,000/\mu\text{l}$ 前後、赤血球・血小板は軽度の減少にて経過している。低身長、皮膚の色素沈着を認め、染色体脆弱試験は陽性である。弟も同診断で7歳時に白血病化、移植後早期の再発にて死亡している。父・母・2人の姉には血液学的な明らかな異常を認めていない。症例と家族のFAの原因遺伝子 (FANC-A) の検索を行ったところ、症例においてのみ父母双方由来の異常が認められ、さらに体細胞と血液細胞において異なる遺伝子配列をもつ、いわゆるモザイク状態が確認された。これまでFAのモザイク例は数例の報告があるのみで、他の骨髄不全や造血器腫瘍の病態とのOverlapとの関連性も含めて非常に興味深い。症例においては血球減少の程度や造血器腫瘍のリスクへの影響も考えられ、今後も更なる解析を予定している。

#### 5. 新生児低血小板血症を認めた脾臓摘出後 ITP 合併妊娠の1例

(産科婦人科講座) 芥川 修、永井 敦、磯 和男  
柳下 正人、井坂 恵一

特発性血小板減少性紫斑病 (idiopathic thrombocytopenic purpura: ITP) は合併症妊娠として取り扱うことが多い。今回我々は妊娠中、著明な血小板低下を認めた症例を経験したので報告する。

症例は30歳、0経産。12歳時出血斑を認め他院にて骨髄穿刺を行いITPと診断された。翌年脾臓摘出を行った。平成14年5月9日を最終月経として妊娠成立、以後近医にて妊娠管理していた。妊娠19週著明な血小板低下 ( $2.0 \times 10^4/\mu\text{l}$ ) を認め、当院紹介受診となる。来院時血小板  $1.6 \times 10^4/\mu\text{l}$  であったが出血傾向は認めなかった。血液内科と共に管理を開始した。妊娠24週プレドニンの内服を開始、50 mg/day まで増量するも血小板の増加は認められなかった。妊娠31週に免疫グロブリン 400 mg/kg/day、5日間投与を開始した。しかし血小板数は  $1.0 \sim 2.0 \times 10^4/\mu\text{l}$  を推移していた。妊娠35週、分娩にむけ再度免疫グロブリンの投与を開始、更に血小板輸血も行い、妊娠36週5日血小板数  $9.5 \times 10^4/\mu\text{l}$  と上昇を認め、帝王切開術を施行した。児は2,590 g 男児、Apgar score 9点であった。新生児は血小板数  $2.0 \times 10^4/\mu\text{l}$  と血小板の低下を認め、血小板輸血、免疫グロブリン投与を行った。

#### 6. 小児期より上気道感染を繰り返し、成人期になって診断された周期性好中球減少症の一例

(内科学第三講座) 井戸 信博、藤本 博昭、加藤せい子  
小宮 英明、小口 尚仁、山本 浩文  
武市 美鈴、原田 芳巳、代田 常道

【症例】 25歳女性。主訴は咽頭痛。家族歴に特記すべき事なし。幼少時より発熱を繰り返し認めていた。平成14年10月、咽頭炎にて他院入院したところ著明な好中球減少を認め、G-CSF、PSL投与。一時的に改善みられるも再び好中球減少を認め、当院転院となった。好中球減少の原因となりうるような薬剤の使用歴、膠原病なども否定された。無治療で経過観察したところ、周期的に好中球の減少と増加を繰り返し (好中球数  $0 \sim 1,181/\mu\text{l}$ )、周期性好中球減少症と判断した。

【考案】 小児期発症と考えられ、成人期にはじめて診断に至った周期性好中球減少症の一例を経験したので報告する。本症例では約20日周期で好中球の増減を認めた。好中球の増減に関与していると思われる各種サイトカインとの関連を検討したところ、血清中G-CSFとIL-8は好中球数と逆相関を示した。

【Key word】 cyclic neutropenia, G-CSF, interleukin-8

#### 7. Rituximab 療法後に CD20 陰性の多発性皮膚腫瘍で再発したびまん性大細胞型悪性リンパ腫

(内科学第一講座) 井口 具隆、宮澤 啓介、岡部 聖一  
川久保 建、嶋本 隆司、栗山 謙  
伊藤 良和、木村 之彦、大屋敷一馬  
(病理学第一講座) 向井 清  
(病院病理部) 芹澤 博美

60歳男性。平成11年5月に左肺門部の異常陰影指摘され当院受診。その後、頸部リンパ節腫脹出現し、当科入院。左頸部リンパ節生検施行し、悪性リンパ腫 (NHL, diffuse large B cell type) と診断。表面マーカーはCD11a, 19, 20, 23, 25, 45, IgM,  $\lambda$  が陽性、CD5陰性であった。頸部表在リンパ節腫脹のほか、右肺門リンパ節、傍大動脈リンパ節などの腫脹を認め、体重減少、発熱、盗汗を認めたことより病期はStage IIIBと診断した。CHOP療法8クール施行し、リンパ節腫脹の消失を認め寛解となった。平成14年10月に発熱、LDH上昇など認め、NHL再発で入院。1/2 dose CHASE療法2クール施行後、Rituximab 600 mg/week  $\times 4$  の追加投与を行った。全身CTにてリンパ節腫脹の消失を認め、再度寛解を得て退院となった。しかし、退院後約1週間 (Rituximab 終了後約10日) から多発性皮膚腫瘍が出現し、急速に拡大したために皮膚生検を施行。生検の結果、NHLの皮膚浸潤と診断した。診断時陽性であったCD20は今回の再発時は陰性であった。本例はRituximab投与後早期にCD20陰性クローンの皮膚浸潤として、再発を認めた興味深い症例と考える。