

## 金沢スイーツセミナー2

### 骨髄不全症候群における診断アプローチと治療の現状

波多 智子

長崎大学 原爆後障害医療研究所 血液内科学研究分野

骨髄不全症候群とは、造血幹細胞に異常があり、骨髄で十分な造血が行われない結果、主に汎血球減少を来す疾患の総称である。骨髄不全症候群は先天性（遺伝性）と後天性に分けられ、後者には再生不良性貧血(AA)、骨髄異形成症候群(MDS)、発作性夜間ヘモグロビン尿症(PNH)などがあげられる。なかでも AA と MDS は日常経験することが多い疾患で、両者の鑑別に苦慮する場合も多い。

骨髄不全症候群の診断において、骨髄穿刺ならびに骨髄生検は必須の検査であるが、AAでも造血巣が残存し、低形成とはいえない場合がある。ゲノム解析が一般検査でない現在においては、まだ血球形態と染色体検査が診断の基本である。形態診断では、MDSに典型的な異形成を確認することは重要である。一方で、再生不良性貧血にも異形成があることを認識すべきであり、その診断ポイントを説明する。また、MDS 領域では 2017 年に WHO 分類が改訂され、厚生労働省の特発性造血障害調査研究班による MDS および AA についての診療ガイドが本年改訂される予定であり、改訂点について解説を加える。最近は新規治療薬の承認も相次ぎ、AA においてはトロンボポエチン受容体作動薬が、MDS においてはエリスロポエチンが使えるようになったため、その現状について解説する。近年のゲノム解析の進歩によりドライバー変異の増加が加齢とともに認められることが明らかになり、加齢に伴うクローン性の造血(ARCH)と呼ばれている。そこで認められる変異のうち *ASXL1* や *DNMT3A* は AA でも MDS でも認められるが、さらなるクローン進展についても言及する。