

しばらく検査の受入を中止しておりましたが、今後は下記の方針で溶血性貧血検査を再開したいと思います。

1. 今後の検査は全例遺伝子検査を実施します。従来溶血性貧血検査申込を頂いた際、特徴的な赤血球形態異常を認め、赤血球膜異常症が疑われる症例については、フローサイトメトリーを用いた定量的赤血球浸透圧抵抗試験（FCM-OF）および赤血球 eosin 5'-maleimide（EMA）結合能検査を実施しておりました。病歴、赤血球形態観察と上記検査の測定結果から、遺伝性球状赤血球症（HS）、遺伝性楕円赤血球症（HE）そして脱水型遺伝性有口赤血球症（DHS）の病型診断が可能であることを発表して参りました。既に広く知られる様になりましたが、中等症以上の HS には脾摘術の適応があるのに対し、DHS 症例のなかには脾摘術後に重篤な静脈血栓症を生じる症例があり、臨床症状の改善は認めないため、脾摘術を避ける必要があります。家族歴が明らかで小型球状赤血球を認める典型的 HS を除き、DHS を完全に否定するためには、遺伝子検査が必須と考えられます。
2. HS と診断された患者さんを対象にした遺伝カウンセリングでは、次世代に同じ溶血性貧血症例が発症するリスクの説明が重要です。優性（顕性）遺伝による HS を除き、家族歴が無い HS 症例には劣性（潜性）遺伝症例と新生変異（de novo）症例のいずれかが考えられ、遺伝子検査以外に両者を鑑別することは困難です。
3. 赤血球酵素異常症の診断目的で当検査室では長年赤血球溶血液を用いた酵素活性測定検査および還元型グルタチオン（GSH）定量検査を実施してきました。先天性溶血性貧血を引き起こす症例のうち、赤血球酵素異常症の頻度は、年間 10 例以下です。今後は遺伝子検査を先に実施し、赤血球酵素遺伝子に変異が同定された場合に酵素活性測定、GSH 定量を実施することで業務の効率化を図りたいと思います。尚、海外からの移住者には新生児期に G6PD 異常症スクリーニングを受けている例があります。当 NPO では引き続き、酵素活性測定による G6PD 異常症の確定診断を実施致します。
4. 今まで赤血球膜・酵素関連検査に遺伝子検査を加えると、13～16 万円程度の費用が掛かっていたため、積極的に遺伝子検査をお勧めしていませんでした。今後は次世代型シーケンサーを用いた網羅的遺伝子検査費用のなかで膜・酵素の解析を実施致します。
5. また、遺伝子検査結果の返信は従来 8 ヶ月程度の猶予を頂いていましたが、データ解析システムの効率化を図り、より短期間で検査結果を報告出来るように致します。
6. 赤血球を用いた検査と異なり、輸血依存性の重症例や十分な採血量を確保出来ない新生児・小児例などにも遺伝子検査は有用です。採血予定の調整も不要となり、タイムリーに検査を受け付けられます。また正常対照の採血も不要となります。

以上、何卒宜しくご理解を賜りますよう、お願い申し上げます。

令和 4 年 11 月 1 日

NPO 法人 血液難病診療サポート 理事長

菅野 仁