

診断時の血球数		
		診断時の所見 _____ 年__月__日
白血球数(μ l)		_____ , ☐ 未施行
白血球分類	好中球(%)	_____ , ☐ 未施行
	好酸球(%)	_____ , ☐ 未施行
	好塩基球(%)	_____ , ☐ 未施行
	リンパ球(%)	_____ , ☐ 未施行
	単球(%)	_____ , ☐ 未施行
	異型リンパ球(%)	_____ , ☐ 未施行
	骨髄芽球(%)	_____ , ☐ 未施行
	有核赤血球(%)	_____ , ☐ 未施行
	その他(%)	_____ , ☐ 未施行
赤血球数($\times 10^4/\mu$ l)		_____ , ☐ 未施行
ヘモグロビン(g/dl)		_____ , ☐ 未施行
ヘマトクリット(%)		_____ , ☐ 未施行
MCV(fl)		_____ , ☐ 未施行
MCH(pg)		_____ , ☐ 未施行
MCHC(%)		_____ , ☐ 未施行
血小板数($\times 10^4/\mu$ l)		_____ , ☐ 未施行
網状赤血球数(%)		_____ , ☐ 未施行

診断時の生化学所見、免疫血清学的所見	
	診断時の所見 年 月 日
総蛋白(g/dl)	_____ , ☐ 未施行
アルブミン(g/dl)	_____ , ☐ 未施行
総ビリルビン(mg/dl)	_____ , ☐ 未施行
直接ビリルビン(mg/dl)	_____ , ☐ 未施行
アルカリフォスファターゼ(IU/l)	_____ , ☐ 未施行
AST(GOT) (IU/l)	_____ , ☐ 未施行
ALT(GPT) (IU/l)	_____ , ☐ 未施行
乳酸脱水素酵素(LDH) (IU/l)	_____ , ☐ 未施行
尿素窒素(BUN)(mg/dl)	_____ , ☐ 未施行
クレアチニン(mg/dl)	_____ , ☐ 未施行
C 反応性蛋白(CRP) (mg/dl)	_____ , ☐ 未施行
ハプトグロビン(mg/dl)	_____ , ☐ 未施行
エリスロポエチン(mU/ml)	_____ , ☐ 未施行
ビタミン B12(pg/ml)	_____ , ☐ 未施行
葉酸(ng/ml)	_____ , ☐ 未施行
抗核抗体(倍)	_____ , ☐ 未施行
リウマチ因子(倍)	_____ , ☐ 未施行
Coombs test	_____ , ☐ 未施行

診断時の鉄関連検査	
	診断時の所見 _____ 年____月____日
血清鉄(μ g/dl)	_____, ☐ 未施行
総鉄結合能(TIBC) (μ g/dl)	_____, ☐ 未施行
不飽和鉄結合能(UIBC) (μ g/dl)	_____, ☐ 未施行
フェリチン(ng/ml)	_____, ☐ 未施行

鉄過剰による臓器障害の有無			
		診断時の所見 _____ 年____月____日	最近の所見 _____ 年____月____日
皮膚	青銅色の色素沈着	☐ なし ☐ あり	☐ なし ☐ あり
肝臓	肝腫大	☐ なし ☐ あり C T 検査 ☐ 未施行 ☐ 施行	☐ なし ☐ あり C T 検査 ☐ 未施行 ☐ 施行
	肝硬変	☐ なし ☐ あり C T 検査 ☐ 未施行 ☐ 施行	☐ なし ☐ あり C T 検査 ☐ 未施行 ☐ 施行
膵臓	糖尿病	☐ なし ☐ あり C T 検査 ☐ 未施行 ☐ 施行	☐ なし ☐ あり C T 検査 ☐ 未施行 ☐ 施行
心臓	不整脈、心不全	☐ なし ☐ あり	☐ なし ☐ あり
下垂体	下垂体機能低下	☐ なし ☐ あり	☐ なし ☐ あり
精巣	性腺機能低下	☐ なし ☐ あり	☐ なし ☐ あり

診断時の骨髄所見			
		診断時の所見 年 月 日	
骨髄穿刺		☐ 施行 ☐ 未施行 施行の場合は以下に記入をお願いします。	
有核細胞数($\times 10^4/\mu\text{l}$)		_____	
巨核球数($/\mu\text{l}$)		_____	
M/E 比		_____	
骨髄球系細胞(%)		_____	
骨髄芽球(%)		_____	
赤芽球系細胞(%)		_____	
前赤芽球(%)		_____	
巨赤芽球(%)		_____	
好塩基性赤芽球(%)		_____	
多染性赤芽球(%)		_____	
正染性赤芽球(%)		_____	
赤芽球中の 環状鉄芽球比率(%)		_____	
リンパ球系細胞(%)		_____	
単球系細胞(%)		_____	
形質細胞(%)		_____	
その他(%)		_____	
異形成の 有無	赤芽球系	☐ なし	☐ あり
	顆粒球系	☐ なし	☐ あり
	その他	☐ なし	☐ あり()
染色体異常		☐ なし	☐ あり()

【治療】

☐あり ☐なし

ありの場合

治療期間 年 月～ 年 月

(☐現在も治療継続中 ☐現在は治療なし)

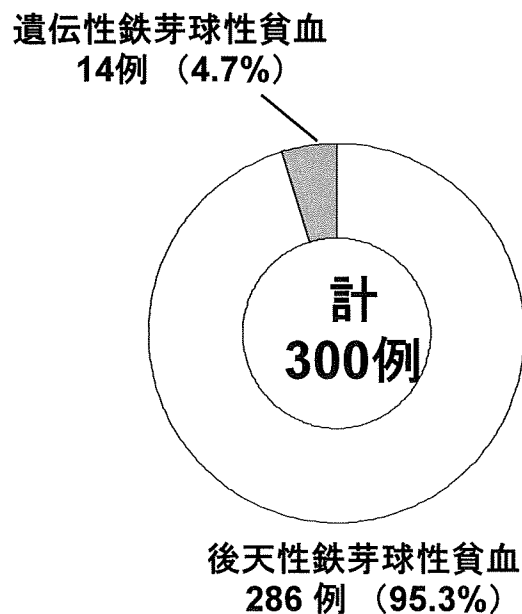
治療内容	
☐ ビタミン B6	☐ 効果なし ☐ 効果あり
☐ ビタミン K2	☐ 効果なし ☐ 効果あり
☐ 葉酸	☐ 効果なし ☐ 効果あり
☐ 蛋白同化ホルモン	☐ 効果なし ☐ 効果あり
☐ 赤血球輸血	☐ 効果なし ☐ 効果あり ありの場合の輸血量 ☐ 0-5 単位 ☐ 6-10 単位 ☐ 11-20 単位 ☐ 21 単位以上
☐ 鉄キレート剤	☐ 効果なし ☐ 効果あり
☐ 同種造血幹細胞移植 移植日 ____ 年 ____ 月 ____ 日	☐ 効果なし ☐ 効果あり
☐ その他 ()	☐ 効果なし ☐ 効果あり

最終確認日 年 月 日

☐ 生存 ☐ 死亡 (死亡理由 _____)

特記事項がありましたら以下に記載をお願いします。

**図1. 本邦の鉄芽球性貧血の割合
(予備調査)**



**図2. 一次調査・二次調査のまとめ
(2010年4月末日時点)**

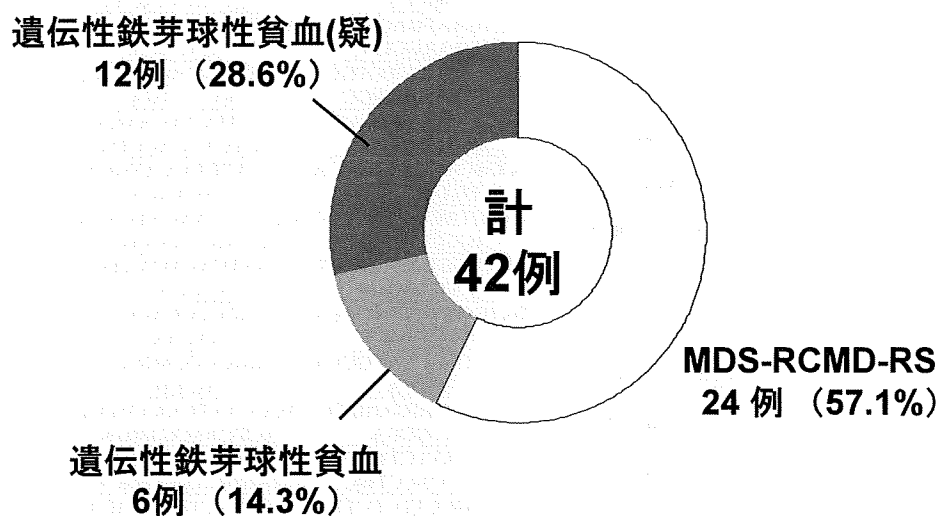


表1：ALAS2遺伝子の増幅とシーケンスに用いた
プライマーの塩基配列

増幅領域	Forward primer	Reverse primer
Promoter & exon 1	GATGGTCTGATTCCAAA GCC	TGTGTACAGCCCTGAGA GAC
exon 2	CGAGGATCAAAGGCTT GGCT	GGCCAGTATAACTTGA ACT
exon 3	GGGGTACATTAGATATC AGC	ATTAGAATAGCTCAGGA CTG
exon 4	CACATGCTTTCTTTTTC CC	GATGCCTTCCCTATTCC GGT
exon 5	ATACAGACTAGCCAGG GAGA	TCATCTCCTCTGGCCAC TGC
exon 6	AACATTGACTCCCATCA AGG	CTGGATGCTGTATTGCA GGA
exon 7	CCAGGTCAAACCTGAA GGTT	TTTTGTGAGACCAACAC TAG
exon 8	GAAGGTTATGATGTCCT ACC	AAGAATTTTGTAAAGGGC CTC
exon 9	CATGATGGTGTGCTCT GGA	AGCGTGAGGCTCCCAG AATA
exon 10	ATCTGCTTAATGGAGCT AGT	AAACTCAGTGGTCTCTG TCC
exon 11	TGGCTCATCTGTACTGT GAC	TGACCAACAAGTGACCT ATG
intron 8	GGTACCACTCGCATCCC ACTGCAGAG	GGTACCACACAGCCAA AGGCCTTGCC

表2. ABCB7遺伝子の増幅とシーケンスに用いた
プライマーの塩基配列

増幅領域	Forward primer	Reverse primer
exon 1	ACAGCTGAAGCCTCC TCCCAGG	CCCCGAGGTCAGGA GGGCAA
exon 2	TGATCCGCCCGCCTT AGCCT	TCTCTGCATTTCAG AAGCAGAAACAT
exon 3	AGTGAATGACACTG GGAAAGCCAG	ACCTTGAAGCACACG CACACACA
exon 4	ACCAAGCCCTCTGCT TTCCTAAAAGG	AGTGATTACACCAG GCCAGGA
exon 5	AGCCTGAAATGACA GCTCTCCCA	AACCTCCTTGAAGAA AGTCAACACCTG
exon 6	TCCACAGTAATGCCA TGTGGGCT	CCCATGGGCATGCA ACAGTACA
exon 7 & 8	CACGTACATAACTTC ACGCCACCA	GGGACCAACATCATA GATGCCAAAACA
exon 9	TCAGGGGAAGGCTT TGTGAAGGA	CCAATCAGTGAGTGA GGCAGTGCT
exon 10	GGTGGGTCTTTCCCA TTCCTAACG	AGCACCCCCACCCCT GACAA
exon 11 & 12	CCCTCCCCAACCCCA CCTCA	GAGGCCCCAGGCCA CACAAC
exon 13	ACCCCTGGGAAGGG AATGGGA	ACCCAATCAAAATGTG ACTCAACGAGCA
exon 14	GCCTCATTCTCATTC TCCCACCTGC	TGGAAAAAGGGGGA TAGGCATTTTGCT
exon 15	AGTTGCCTTCTCTTT TTGCTTTCTCCT	AGGGGCTAAAAACA GAATCGTAACAGG
exon 16	GGCACTGGGTAGCT CAACAGGGA	TGAGCACAAACCAGG ACAGTGACA

表3. GLRX5遺伝子の増幅とシーケンスに用いたプライマーの塩基配列

増幅領域	forward primer	reverse primer
exon 1	TTGCCGACGACCAATAGTAAGG	ACTCCTCGCCCTAACCCGGCTC
exon 2	GGGAAGCCAGGGAGGGACAGTG	CAGGGCTCCAGAGATAGGCAGGTG

表4 SLC25A38遺伝子の増幅とシーケンスに用いたプライマーの塩基配列

増幅領域	forward primer	reverse primer
exon 1	GTCGTCCACGCTGGTCTCCA	CCCCGGCAATTCCGCCCTTT
exon 2	TGAGGCACCACCAGGTAAGT GT	GCTGCTCAGGAACGGACCCC
exon 3	AGGAAGTGTTTGAGTGGGGA ATTGTTT	AGACCACATAGGTACTCCCA CCACT
exon 4	TGGGGTCTTTTGGGAAAACC CAGC	GTGACTCGCATGGAGGCGCT
exon 5	GCCCCATAACCTGCAGTCTG CTT	CACCCCTATCCTCACCCCGCCA
exon 6	GGTGGGCAACTTGCACTGAC CT	GCCTAGATTTTAACCTGGGCA TGGGG
exon 7	TGGTGGTGGGCGCCTGTAGT	ATCAGTGGTGGCCTGGGGCT

表5 遺伝子解析を行った4症例の解析結果

症例	3ヶ月男児	4歳男児	14歳男児	18歳男児
WBC	7700/ μ l	5300/ μ l	3800/ μ l	4400/ μ l
RBC	209x10 ⁴ / μ l	383x10 ⁴ / μ l	450x10 ⁴ / μ l	277x10 ⁴ / μ l
Hb	3.9g/dl	8.4g/dl	8.1g/dl	4.1g/dl
Ht	13.6%	28.2%	25.9%	14.1%
MCV	65fL	73.4fL	57.7fL	50.8fL
Plt	24.6x10 ⁴ / μ l	61.0x10 ⁴ / μ l	60.1x10 ⁴ / μ l	13.9x10 ⁴ / μ l
Fe	Fe357mg/dL	274mg/dL	242mg/dL	191mg/dL
TIBC	393mg/dL	300mg/dL	279mg/dL	198mg/dL
ferritin	177.9ng/ml	298.2ng/ml	223ng/ml	1293ng/ml
遺伝子変異	—	—	ALAS2	ALAS2

表6 各鉄芽球性貧血群の臨床データの比較

性別(人)	遺伝性鉄芽球性貧血 (確定)(n=4/6)		遺伝性鉄芽球性貧血 (疑)(n=8/12)		後天性鉄芽球性貧血 (n=18/24)	
	男性	女性	男性	女性	男性	女性
年齢中央値(歳)	14 (±16.9)		56.5 (±29.3)		69.5 (±14.3)	
白血球数(/μl)	6334 (±2980.9)		5617 (±2998.2)		4164 (±1893.4)	
赤血球(x10 ⁴ /μl)	352 (±92.1)		279 (±96.8)		246 (±65.2)	
Hb (g/dl)	6.2 (±1.7)		8.5 (±2.1)		8.2 (±1.7)	
MCV(fl)	64.5 (±15.2)		97.5 (±20.0)		105.2 (±11.1)	
血小板数(x10 ⁴ /μl)	30.6 (±16.4)		29.6 (±6.7)		27.5 (±38.7)	
網状赤血球数(‰)	19.1 (±16.1)		11.4 (±7.7)		27.0 (±29.7)	
総ビリルビン(mg/dl)	1.2 (±0.79)		1.2 (±1.01)		1.1 (±0.63)	
AST(GOT) (IU/l)	24 (±12.2)		26 (±10.6)		30 (±28.2)	
ALT(GPT) (IU/l)	19 (±9.2)		25 (±19.6)		27 (±23.4)	
LDH (IU/l)	251 (±170.4)		217 (±93.6)		230 (±80.1)	
CRP(mg/dl)	0.07 (±0.09)		0.05 (±0.06)		2.96 (±6.20)	
血清鉄(μg/dl)	244 (±45.1)		209 (±78.8)		147 (±61.7)	
フェリチン(ng/ml)	1126.2 (±1465.1)		569.4 (±378.2)		723.5 (±883.3)	

遺伝性確定症例は後天性症例と比較して、MCVが有意差をもって低値であった(p=0.0025)。
 遺伝性確定症例は後天性症例と比較して、CRPが低値の傾向があった。
 遺伝性確定症例は後天性症例と比較して、血清鉄が有意差をもって高値であった(p=0.0041)。

