

サラセミア



*“Treatable disease
with the right
knowledge and
decisions”*



サラセミアとは？

サラセミアとは、ヘモグロビンを構成するαグロビンとβグロビンの遺伝子の異常によって発症する病気です。主に東南アジア、中国、インド、中東諸国、北アフリカなど、比較的に赤道付近で発症しやすい傾向があります。しかし、サラセミアは誰でも発症することがあります。

ヘモグロビン (Hb) とは

ヘモグロビンとは、赤血球の酸素を運ぶ役割に大きく関わっているタンパク質です。α-グロビン鎖とβ-グロビン鎖の二つで構成されています。

α-グロビン、β-グロビンとは

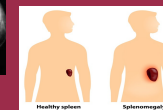
α-グロビン、β-グロビンはアミノ酸が結合したものであり、各グロビンにはヘムと言う錯化合物が結合しています。このヘムは酸素と結合することができ、我々の体の至る所へ酸素を運ぶ重大な役割を果たしています。

サラセミアの 病態生理学

サラセミアは、α-鎖とβ-鎖の遺伝子に異常が起きることによって、ヘモグロビンの鎖のバランスが崩れ、α-鎖とβ-鎖の値が不均等になってしまいます。ヘモグロビンの異常によって、ヘモグロビンが小さくなり、運べる酸素の量も減少します。加えて、他にも様々な症状を引き起こす恐れがあります。

サラセミアの種類

サラセミアの中でも、様々な種類があります。主に見られるのが、α-鎖の異常によるαサラセミアと、β-鎖によるβサラセミアです。さらには、各グロビンの遺伝子の異常の頻度が高いと、重度サラセミアと診断され、遺伝子の異常の頻度が低いと、軽度サラセミアを発症します。重度サラセミアと軽度サラセミアとは症状も少し異なります。



症状

軽度αサラセミア

- 貧血
- 疲労
- 脾腫

軽度βサラセミア

- 貧血
- 疲労
- 脾腫

重度αサラセミア

- 鉄過剰症
- 疲労
- 蒼白

重度βサラセミア

- 鉄過剰症
- 疲労
- 黄疸
- 皮膚潰瘍
- 胆石

診断と治療

軽度の場合、治療は必要ないとされています。

重度の場合、様々な治療法が今でも検討されています。

治療法

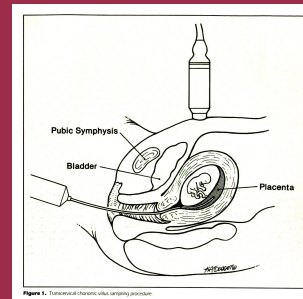
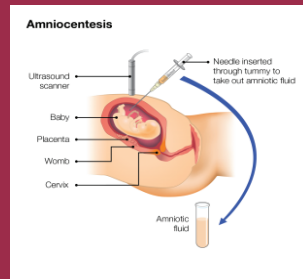
定期的な輸血と鉄キレート療法の二つが一般的な治療法です。脊髄移植も有効な治療法ですが、寄付者が少ない上に、手術を行うため、リスクを伴います。さらに、サラセミア患者は輸血などで鉄過剰症になりやすいため、鉄キレート療法で鉄分を除去する必要があります。加えて、栄養サプリメントなどを摂取し、サラセミアによる栄養不足を補わなければなりません。

サラセミアの注意点。

日本で稀な病気であるため、医者に単なる鉄分不足と診断される可能性があります。鉄分の摂取はなるべく避け、適度な輸血、鉄キレート療法が必要とされます。症状を放置した場合、骨が次第に変形し、乳児の場合、発育遅延を引き起こす危険性があります。

日本での診断と治療

まずは血液内科に診断を受けに行くことをお勧めします。サラセミアの可能性がある場合、さらに遺伝子研究所で血液検査を受けましょう。しかし、国内での症例が非常に少ないため、治療法が限られています。脊髄移植など、手術を伴う治療法は、海外で受けなければならない可能性があります。



詳細

[Thalassemia.com](https://www.thalassemia.com)

https://www.shouman.jp/disease/details/09_08_015/t

<https://www.msmanuals.com>

