

Q3-3. 一過性骨髄増殖症(TAM)と子どもが診断されました。どのような病気でしょうか？

一過性骨髄異常増殖症はダウン症候群の約 10%に合併します。その多くが新生児期に一過性に血液や骨髄で巨核芽球(血小板を作る細胞の幼若なもの)が異常増殖する病態がみられます。無治療でも数週間から数カ月間に自然軽快するため比較的予後良好な疾患とされていましたが、乳児期早期に出血や肝不全・腎不全を併発して死に至る症例が少なからず存在することが明らかになりました。白血球数が多い(>50000/ $\mu$ L)、有症状などの児には少量シタラビン療法(抗がん剤)が行われることがあります。

一過性骨髄異常増殖症の巨核芽球に GATA1 遺伝子の変異が見つかっていますので、GATA1\*遺伝子変異が一過性の巨核芽球の異常増殖に関与している可能性が考えられています。

また、20~30%で1~3年後に急性巨核芽球性白血病を発症します。他の小児白血病と比べると予後良好ですが、抗がん剤治療が必要となります。

\*GATA1:血液細胞は、造血幹細胞から赤血球、白血球、血小板へと分化していきます。この分化の過程で転写因子の1つである GATA1 が特異的な発現をすることで、共通の造血幹細胞から赤血球や巨核球などへの分化を制御しています。

(原 寿郎)