

【解答】

Trisomy 8 関連多発小腸潰瘍

解説：

経肛門の小腸ダブルバルーン内視鏡では、回腸を中心に小腸・大腸に多発する類円形潰瘍を認めた。露出血管をともなう潰瘍に対しクリップ止血術が行われたが、回腸を中心に異時多発的な潰瘍形成・出血を繰り返した。病理組織検査では、非特異的炎症所見のみで血管炎や肉芽腫は認めなかった。腸管バネレット病や非特異性多発小腸潰瘍症 (CEAS)、家族性地中海熱 (FMF) などが疑われ、exon 遺伝子検査や診断的治療としてコルヒチンを開始したが、特異的所見や奏効は得られなかった。

Prednisolone (PSL) 投与にて経過が安定し出

血は認めなくなった。炎症性腸疾患類縁と考えられクローン病として難病申請し生物学的製剤が導入されたが、PSLを減量すると出血をともなわない大球性貧血が持続した。

血液内科にコンサルテーションし、骨髓穿刺にて染色体検査で Trisomy 8 が確認され (Figure 2)、慢性骨髓単球性白血病 (CMML) ないし骨髓異形成症候群 (MDS) および Trisomy 8 関連多発小腸潰瘍と診断した。血液内科に紹介しアザシジン療法が導入され、現時点では PSL を漸減しながら再出血なく経過している。

Trisomy 8 陽性 MDS と小腸病変に関しては、近年注目されている。MDS は異形成を有する骨髓細胞とアポトーシスによる無効造血と白血球化を特徴とし、初期の臨床像として血球減少が認められるが、それ以外にも自己免疫性疾患 (血管炎、バネレット病、多発性関節炎、Sweet 病、壊疽性膿皮症、糸球体腎炎、クローン病など) を合併

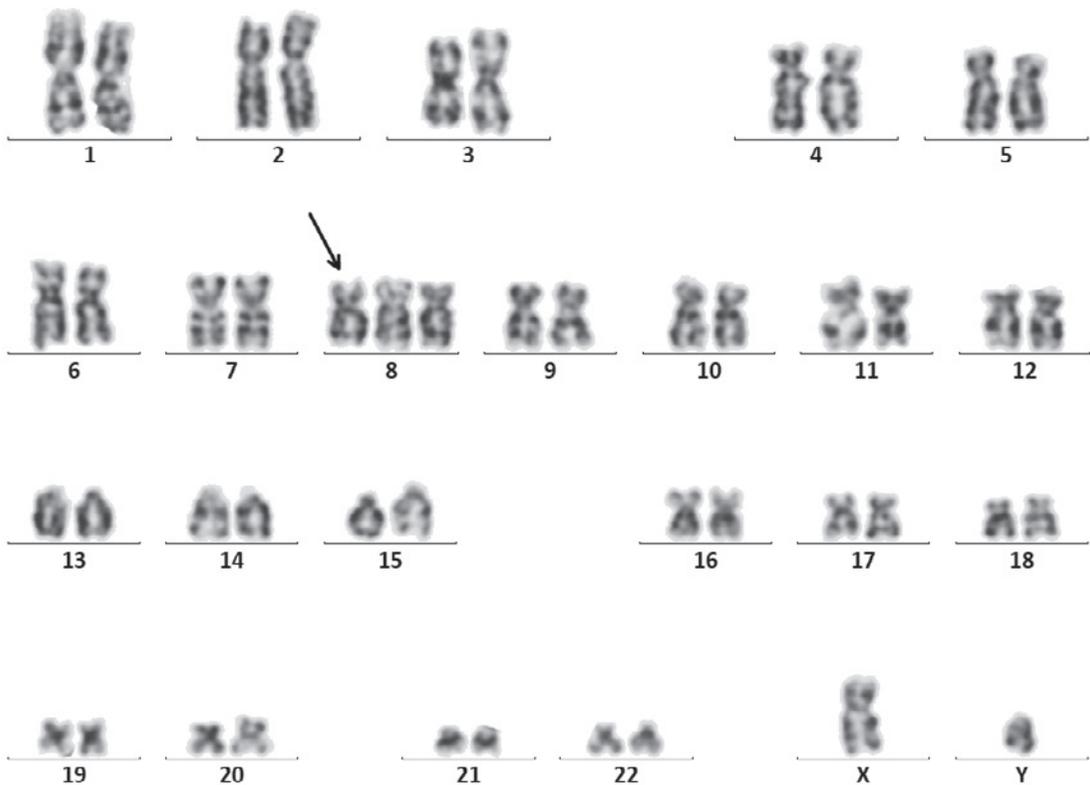


Figure 2. 染色体検査 (Trisomy 8 を認める).

