

難治性腸炎と直腸隆癭を来した trisomy 8 陽性骨髄異形成症候群の 1 例

今井裕也

杏林大学医学部 6 年

この度は杏林医学会第13回学生リサーチ賞を賜り大変光栄に存じます。第120回日本内科学会総会「医学生・研修医の日本内科学会ことはじめ」にて優秀演題賞を受賞いたしました。

症例は70代女性。既往に乳癌化学療法治療歴がありました。直腸癌に対して手術施行後より腹痛や下痢、血便を認めていましたが原因不明でした。翌年に大量の血便による出血性ショックとなり、小腸からの動脈性出血と判断され血管内治療を行いました。内視鏡で小腸に多発する潰瘍性病変を認め、食事摂取で消化管出血と白血球増加を来すため、精査加療目的に当院へ転院となりました。当院で施行した大腸内視鏡（CS）では小腸と大腸に発赤を伴う小型円形潰瘍・びらんを認め、コルヒチンやメトロニダゾールで加療を行うも下痢・血便による入退院を繰り返していました。経過中に白血球数が4000～38000/ μ lと異常値を認めましたが、振幅が大きく当院血液内科でも経過観察の方針となりました。また、貧血の進行を認め大腸ポリープ出血疑いで施行した内視鏡的粘膜切除（EMR）後部位に腸管Behçet病（BD）様の深掘れ潰瘍なども認めていました。経過から骨髄病変の合併を疑い骨髄検査を施行し慢性骨髄単球性白血病と判明、また染色体検査から trisomy8 と判明しました。以上により trisomy8 を伴う治療関連骨髄腫瘍に合併した腸管BD様の腸管潰瘍の診断となりました。直腸深掘れ潰瘍に対する先行治療としてプレドニゾン（PSL）治療を開始し血便や消化管のびらは改善したものの、直腸潰瘍の進行により直腸隆癭を来しました。白血病治療を優先する方針となりアザシチジン療法を開始し、腸管炎症・血球分画の改善を認め、その後人工肛門造設術を行い自宅退院が可能な状態まで全身状態は改善し

ました。その後1年ほど外来通院により治療を継続していましたが、両腎結石による尿路感染症、敗血症性ショックによりアザシチジン療法が中止となり、その後血液疾患の病状進行によりお亡くなりになりました。

Trisomy8陽性骨髄異形成症候群（MDS）や骨髄異形成/骨髄増殖性腫瘍（MDS/MPN）において腸管Behçet病（BD）、またはBD類似の消化管病変を来すという報告があります。Trisomy8陽性BDでは、trisomy8陰性BDと比べて年齢が高く、眼症状が少なく、消化管病変が多く、HLA-B51が少ないと言われてしています^{1,2)}。trisomy8陰性BDでは回盲部に限局した深掘れ潰瘍を呈し、trisomy8陽性BDでは回盲部以外に、空腸や結腸にも多発潰瘍を認める傾向が強いとの報告があります³⁾。治療はステロイド治療抵抗性の難治例が多く、免疫調整薬（アザチオプリン、6-メルカプトプリン）、抗TNF α 抗体製剤などの腸管BDに対する治療のほか、骨髄異形成治療としてアザシチジンや造血幹細胞移植が選択されることもあり、移植により腸管病変も完全寛解に至ったとの報告もあります⁴⁾。腸管BD病様の回盲部に限局しない多発潰瘍はtrisomy8関連腸炎を想起し検査・治療を行う必要があると考えます。

最後になりましたが、学会発表におきまして御指導いただきました三井達也先生、三浦みき先生をはじめ、多くの消化器内科学の先生方に改めて厚く御礼申し上げます。

引用文献

- 1) Tada Y et al. Clin Exp rheumatol. 2006; S115-S119.
- 2) Wesner N et al. Leuk Lymphoma. 2019; 1782-1788.
- 3) 吉田篤史ほか. 日本消化器内視鏡学会誌. 2015; 1170-1.
- 4) 本澤有介. 日本大腸肛門病学会誌. 2021; 594-598.