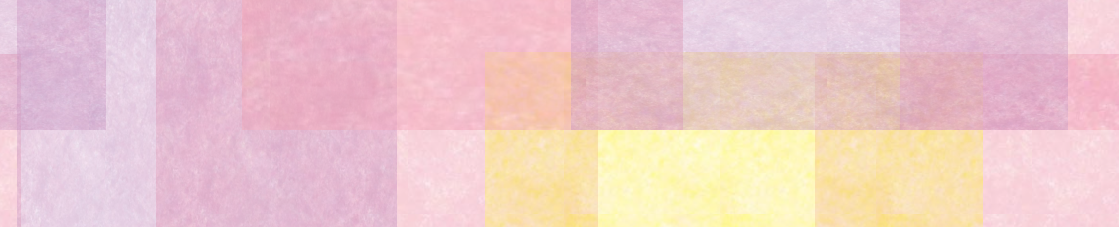


再生不良性貧血と診断された
患者さん、ご家族の方へ

再生不良性貧血 ガイドブック

監修

山崎 宏人 先生
金沢大学附属病院 輸血部



Contents

再生不良性貧血ってどんな病気？	4
再生不良性貧血の原因は？	4
再生不良性貧血の症状は？	6
患者さんはどのくらいいるの？	6
再生不良性貧血の診断とは？	7
再生不良性貧血の主な検査とは？	8
再生不良性貧血の重症度とは？	9
再生不良性貧血には、どのような治療法があるの？	10
造血の回復を目指した治療.....	12
免疫抑制療法.....	12
造血幹細胞移植（骨髄移植）	13
たんぱく同化ステロイド.....	14
トロンボポエチン受容体作動薬.....	14
症状の改善を目指した治療（支持療法）	15
輸血療法.....	15
サイトカイン療法（G-CSF）	15
これから治療を受けるにあたって	16
医療費を公費負担してもらえる場合があるの？	16
医療費助成について	17
医療費助成制度に関するQ&A.....	18

再生不良性貧血ってどんな病気？

再生不良性貧血は、血液細胞の「赤血球」「白血球」「血小板」がいずれも減ってしまう病気です。

この状態を汎血球減少症はんけつきゅうげんしやうしやうと呼びます。

経過中まれに、骨髓異形成症候群こつずい い けいせいしやうこうぐんや急性骨髓性白血病きゅうせいこつずいせいはいけつびやうに移行してしまうこともあります。

再生不良性貧血の原因は？

- ・再生不良性貧血の多くは、「特発性（原因不明）」です。
- ・原因不明の再生不良性貧血では、多くの場合、本来は身体を異物から守っている「免疫」が造血幹細胞を攻撃して壊してしまうため、血液細胞が減ってしまいます。
- ・再生不良性貧血は、生まれつきの遺伝子の異常があって起こる場合もあります。
- ・再生不良性貧血は、生まれつき起こる先天性貧血以外、遺伝する可能性はありません。

再生不良性貧血の種類

先天性	生まれつきの再生不良性貧血です。 「ファンコニ貧血」や「先天性角化異常症※」などがあります。 ※皮膚や爪の症状が特徴的で、貧血から血球減少に進行する病気です。
特発性	原因不明（ほとんどの人がこのタイプです）。
二次性	肝炎や薬剤、放射線被曝などが原因です。

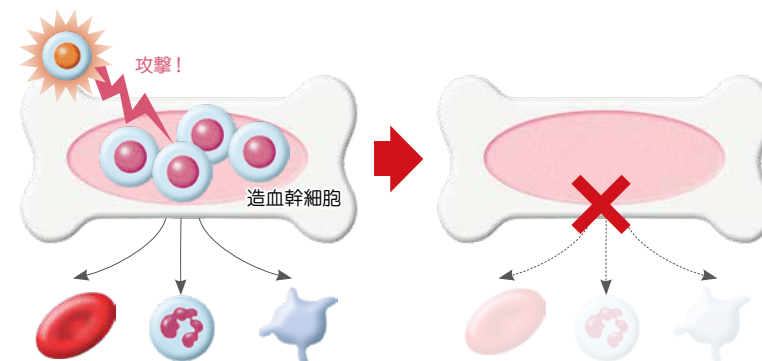
再生不良性貧血の病態

免疫の正常な働き



(イメージ図)

再生不良性貧血では…



なんらかの原因によって免疫の働きが異常になり、造血幹細胞を壊してしまうために血液細胞が造られなくなります。

(イメージ図)

その他の理由で血液細胞が減る場合もあります



(イメージ図)

再生不良性貧血の症状は？

「赤血球」、「白血球」、「血小板」の減少による症状がみられます。
貧血、感染に伴う発熱、皮膚の点状出血や鼻出血などの出血傾向などがみられます。

再生不良性貧血の症状



患者さんはどのくらいいるの？

わが国の罹患数は、年間約 1,000 人、罹患率は 8.2 (/100 万人年) とされています*。

国の定める「指定難病」の 1 つです。

※公益財団法人難病医学研究財団/難病情報センター、臨床調査個人票 (2004～2012 年の調査) より

再生不良性貧血の診断とは？

再生不良性貧血と診断するためには、再生不良性貧血によると思われる病態があり、かつ他の類似した病気でないことを確認する必要があります。
血液検査で以下の基準に当てはまると、再生不良性貧血の可能性があります。

診断のために確認すること

- ✓ すべて、または 2 種類の血液細胞が減少していること。
- ✓ 骨髄における細胞密度が低下していること。
- ✓ 血液細胞の減少をきたす他の病気がないこと。



再生不良性貧血が疑われる血液検査の基準値

 赤血球 ＜ヘモグロビン濃度＞	10.0g/dL 未満
 好中球	1,500/ μ L 未満
 血小板	10 万 / μ L 未満

この基準の **2 つ以上** を満たしていると再生不良性貧血が疑われ、
骨髄検査や MRI 検査が行われます。

再生不良性貧血は、他の病気を除外して初めて診断にたどりつく病気です。
このため、診断を確定するのが難しい場合があり、
診断がつくまでに時間がかかったり、
当初は全く別の疾患が疑われることもあります。



再生不良性貧血の主な検査とは？

再生不良性貧血の検査法には、次のようなものがあります。

再生不良性貧血の主な検査法

診察



- 全身症状を確認し、病気の進行度合いを調べます。
- これまでにかかった病気を確認し、治療に影響が無いのか検討します。
- 家族構成を確認し、骨髄移植のドナー(骨髄の提供者)候補の有無を把握することも、ときには必要です。

血液検査



- 血液細胞の数に異常がないか調べます。
- 赤血球、白血球、血小板がいずれも減少している場合は再生不良性貧血を疑い、骨髄検査やMRIの検査に進みます。

骨髄検査



- 骨髄の状態を調べ、他の病気ではないことを確認します。

骨髄穿刺 骨髄液を採取して「染色体検査」や「細胞表面マーカー(たんぱく)検査」などを行います。

骨髄生検 骨髄組織片を採取して細胞密度を調べます。

MRI



- 背骨の画像を撮影し、全身的な造血状態を調べます。

再生不良性貧血の重症度とは？

再生不良性貧血は、減少した血球の種類とその減り具合によって重症度(ステージ)が分けられます。



軽い



重い

重症度 (ステージ)	基準
1 軽症	下記以外で輸血を必要としない。
2 中等症 a b	以下の2項目以上を満たし、 赤血球輸血を必要としない。 赤血球輸血を必要とするが、その頻度は毎月2単位未満。 ● 網赤血球* : 60,000/μL未満 ● 好中球 : 1,000/μL未満 ● 血小板 : 50,000/μL未満
3 やや重症	以下の2項目以上を満たし、毎月2単位以上の赤血球輸血を必要とする ● 網赤血球* : 60,000/μL未満 ● 好中球 : 1,000/μL未満 ● 血小板 : 50,000/μL未満
4 重症	以下の2項目以上を満たす ● 網赤血球* : 40,000/μL未満 ● 好中球 : 500/μL未満 ● 血小板 : 20,000/μL未満
5 最重症	好中球200/μL未満に加えて、以下の1項目以上を満たす ● 網赤血球* : 20,000/μL未満 ● 血小板 : 20,000/μL未満

※成熟した赤血球になる直前の状態の赤血球

重症度は治療法を選ぶ大きなポイントになります。

再生不良性貧血には、どのような治療法があるの？

再生不良性貧血の治療には、「造血の回復を目指した治療」と「症状の改善を目指した治療」があります。

造血の回復を目指した治療

免疫抑制療法

異常になった免疫から造血幹細胞を守り、造血を回復させる治療です。

- カルシニューリン阻害薬

T細胞の働きを弱め、T細胞の攻撃から造血幹細胞を守る働きをする薬です。  p.12

- 抗胸腺細胞免疫グロブリン (ATG)

T細胞を攻撃して破壊する薬です。  p.12

造血幹細胞移植（骨髄移植）

強力な治療でリンパ球や血液細胞を壊したあと、正常な造血幹細胞を移植して造血を回復させる治療です。  p.13

たんぱく同化ステロイド

造血の回復を促す薬です。  p.14

トロンボポエチン受容体作動薬

造血幹細胞に発現しているトロンボポエチン受容体を刺激して、造血幹細胞からできる血液細胞を増やす薬です。  p.14

症状の改善を目指した治療（支持療法）

輸血療法

不足した赤血球や血小板を輸血で補充する治療です。
頻回の赤血球輸血により“鉄過剰症”という状態になると、鉄キレート剤による治療を行う場合があります*。  p.15

サイトカイン療法：G-CSF

もともと体のなかで血液細胞の産生を促している「サイトカイン」を薬として体外から投与し、不足した血液細胞（好中球）を増やそうとする治療です。  p.15



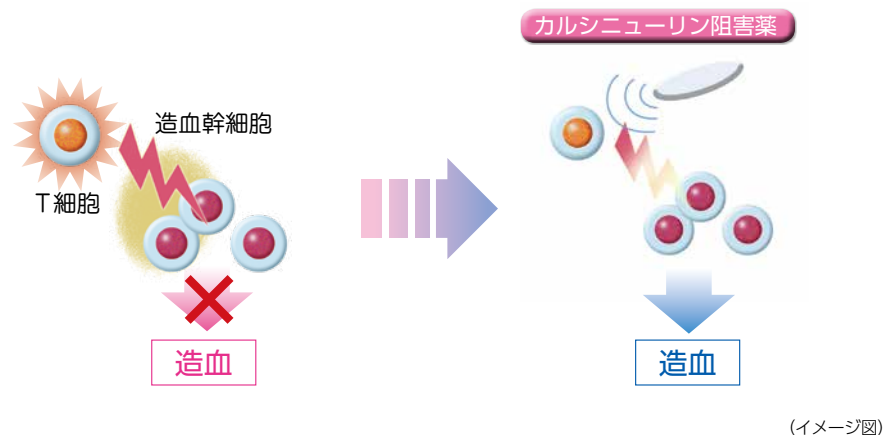
症状や重症度に応じて、
無治療で様子を見る場合や、
支持療法のみを行う場合もあります。

※赤血球の輸血で生じる“鉄過剰症”について、
くわしくは、輸血を受ける患者さまへ～血液、疾患の知識から支援制度まで～
(<http://www.tetsu-kajo.com>) へ

造血の回復を目指した治療

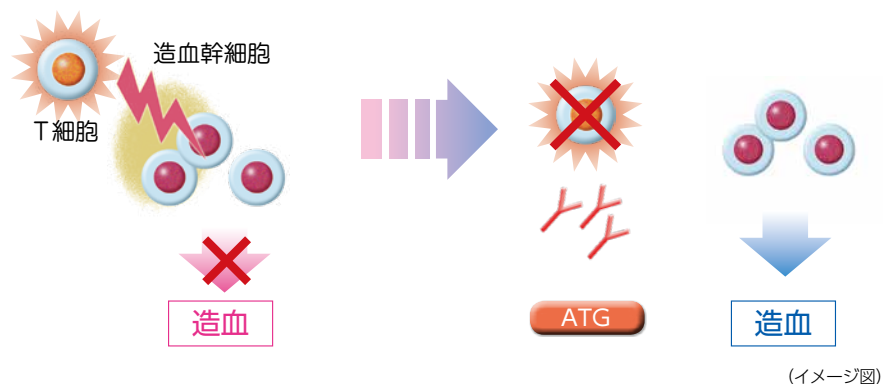
●免疫抑制療法：カルシニューリン阻害薬による治療

造血幹細胞を攻撃している T 細胞の動きを弱めて、正常な造血の回復を促す薬です。



●免疫抑制療法：抗胸腺細胞免疫グロブリン(ATG)による治療

造血幹細胞を攻撃する T 細胞を破壊して、正常な造血の回復を促す薬です。

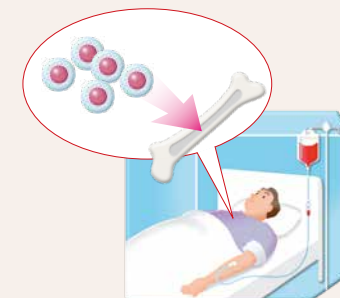


●造血幹細胞移植（骨髄移植）

正常な造血幹細胞を移植して造血を回復させる治療です。

強力な治療を行ってリンパ球や血液細胞をほぼ完全に破壊したあと、正常な造血幹細胞を移植して造血を回復させる治療法です。

移植は有効な治療手段ですが、移植前に抗がん剤や放射線による治療を行うため、身体への負担が大きい治療法です。



あらかじめドナーから採取した正常な造血幹細胞を患者さんに輸注します。

移植を受けるかどうかは、十分に治療法を理解した上で決定してください。

■第一選択の治療として造血幹細胞移植（骨髄移植）が勧められる基本條件

- ステージ 2b 以上（輸血が必要な状態）であること。
- 40 歳未満であること。
- 「HLA」が一致する同胞（兄弟のこと）ドナーがいること。

※骨髄バンクドナーからの移植は、HLA一致同胞ドナーがおらず、免疫抑制療法などの治療が効かないときに検討されます。

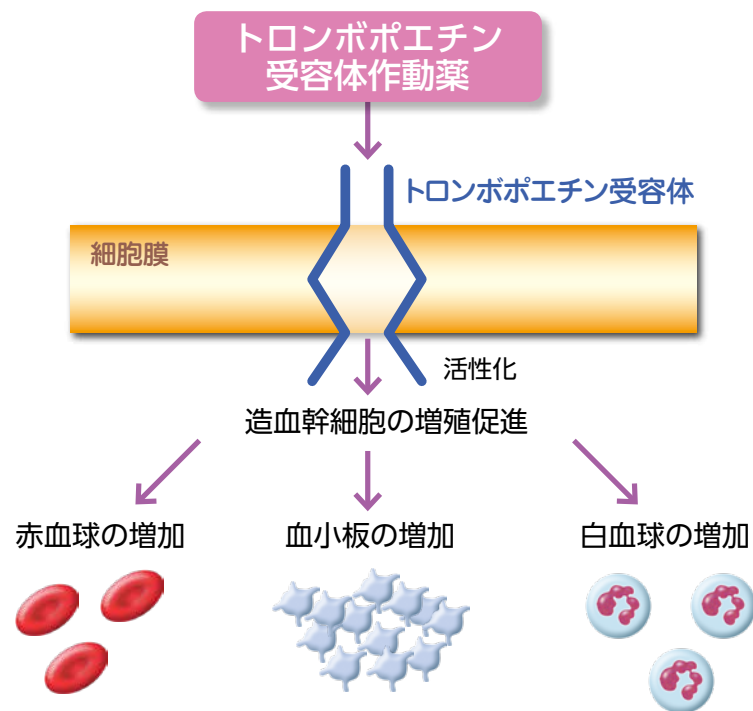
造血の回復を目指した治療

●たんぱく同化ステロイド

造血の回復を促す薬です。

●トロンボポエチン受容体作動薬

造血幹細胞に発現しているトロンボポエチン受容体を刺激して、血液細胞を増やす薬です。



(イメージ図)

症状の改善を目指した治療（支持療法）

●輸血療法

病気の根本的な治療ではなく、症状を改善するために、輸血療法が行われます。



赤血球の輸血

貧血症状を改善するために、赤血球（赤血球濃厚液といいます）を輸血します。

■赤血球を輸血する目安※

ヘモグロビン濃度
6 ~ 7g/dL

※患者さんの状況によって異なります

血小板の輸血

出血症状を改善するために血小板（濃厚血小板といいます）を輸血します。

■血小板を輸血する目安※

	血小板数
出血傾向はあるが皮下出血斑程度の軽微な出血である場合	5,000/ μ L 前後ないし以下
皮下出血以外に鼻出血、歯肉出血などを頻回に認める場合	10,000/ μ L 前後ないし以下
発熱・感染症などの合併症のある場合	20,000/ μ L 以下

※患者さんの状況によって異なります

●サイトカイン療法（G-CSF）

白血球減少に対して、白血球（特に好中球）を増やす治療です。

白血球が減少して感染症を起こした際に、一時的に白血球（特に好中球）を増やして感染症を改善する治療です。



これから治療を受けるにあたって

■ 外来で治療を受けるときの注意点

- ✓ 症状がなくても薬は必ず服用してください。
- ✓ 必ず定期的に診察を受けてください。
- ✓ 体調管理に注意してください。もし体調がおかしいときは、すぐに医師に相談してください。



再生不良性貧血の患者さんご家族らが構成する患者団体「再生つばさの会」があり、さまざまな支援活動を行っています。

再生つばさの会事務局ホームページ
<http://www.iplus.jp/~tsubasa/>

医療費を公費負担してもらえる場合があるの？

再生不良性貧血は、厚生労働省により指定難病とされており、難病医療費助成制度を受けることができます。

特定医療費（指定難病）受給者証の交付を受ければ、医療費を公費負担してもらえます。

※平成30年9月1日現在

医療費助成について

■ 公費負担を受けるには？

申請～交付のフロー

1. 都道府県等の窓口（最寄りの保健所など）に以下の書類を提出します

申請に必要な主な書類の例（詳細は市区町村の窓口にお問い合わせください）

- 特定医療費支給認定申請書（ご自身で記入）
- 個人番号（マイナンバー）を確認できる書類
※提出時、窓口において、個人番号（マイナンバー）の確認ができる書類（マイナンバーカード等）やその方の身元が確認できる書類（運転免許証等）の提示が必要
- 臨床調査個人票（診断書）（難病指定医が記入）
- 住民票（世帯全員がのっているもの）
- 市町村民税課税証明書（課税状況あるいは非課税を確認できる書類）
- 健康保険証等（公的医療保険の被保険者証）のコピー

〔該当する場合のみ必要な書類の例〕

- 介護保険被保険者証のコピー
- 医療保険上の同一世帯内で小児慢性特定疾病として医療費助成を受けている小児等の受給者証のコピー
- 医療保険上の同一世帯内で指定難病として医療費助成を受けている人の受給者証のコピー
- 保険者からの情報提供についての同意書（高額療養費の区分に関する照会に使用）

2. 医療受給者証が交付されます（申請から約2～3ヵ月後）

都道府県等が申請内容を審査し、認定されれば医療受給者証が交付されます。非認定の場合は、その旨の通知があります。

3. 医療受給者証を指定医療機関の窓口で提示します

都道府県等が指定した医療機関（指定医療機関）を受診し、窓口で医療受給者証を提示した場合に限って、公費負担（医療費助成）を受けることができます。医療受給者証により助成を受けられるのは、市区町村の窓口で**申請書等を受け付けた日から**です。

※平成30年9月1日現在

医療費助成制度に関する Q&A

Q. 指定難病の申請をしないと、どうなりますか？

A. 通常の保険診療となり、治療費の3割相当（サラリーマンの場合）を自己負担します。自己負担額の大きい治療を受けられる場合は、治療開始前に申請を済ませておくようにしましょう。

Q. 申請した場合、いつから医療費の公費負担の対象となりますか？

A. 申請書が都道府県等の窓口（最寄りの保健所など）に提出された日からとなります。初診日や診断確定日にさかのぼって適用することはできませんので、十分ご注意ください。

Q. どの医療機関の治療費でも負担してもらえますか？

A. 都道府県知事等が指定した医療機関（指定医療機関）を受診した場合のみ、公費負担の対象となります。指定医療機関については、都道府県・指定都市のホームページ等をご確認ください。

※平成30年9月1日現在

お問い合わせ先

各都道府県あるいは市区町村では、それぞれの政策に基づいて医療費等の公費負担を行っています。詳細は、市区町村あるいは都道府県の窓口にお問い合わせください。

また、指定難病における各疾病の詳しい内容は、

「難病情報センター」 (<http://www.nanbyou.or.jp>)

もご参照ください。

MEMO

再生不良性貧血患者さん向け疾患情報サイト

再生不良性貧血 .com

検索



<http://www.saiseifuryoseihinketsu.com>

連絡先 (医療機関・薬局)

ノバルティス ファーマ株式会社