平成 31年2月27日

研修報告書

氏名：清水　直美

所属：東邦大学医療センター佐倉病院　血液内科

研修期間：平成　30年　4月　1日　～　平成　31年　2月　27日

研修場所：千葉大学医学部附属病院遺伝子診療部

受講動機：臨床検査専門医取得のため

研修内容：

火曜午後：千葉大学臨床検査部勤務。夕方：千葉大学臨床検査部勉強会に参加。

研修成果：

下記のような偶発的にRobertson（RT）型を認めた症例を経験し、千葉大学　松下教授にコンサルトしつつ、臨床論文作成中です。

症例は26歳女性、2018年6月頃からの鼻出血後、血尿、下腿皮下出血も出現し歩行困難となり7月下旬来院。8歳時に膜性増殖性糸球体腎炎にて治療歴あり。来院時、汎血球減少とともに、ビタミンK依存性凝固因子の欠乏を認めプロトロンビン時間（prothrombin time: PT）は測定不可、活性化部分トロンボプラスチン時間　(activated partial thromboplastin time: APTT) 110.9秒と延長していたが、凝固異常は新鮮凍結血漿の補充にて速やかに改善した。骨髄穿刺にて3系統の細胞に異形成所見、芽球を4.4%認め骨髄異形成症候群 (Myelodysplastic syndrome: MDS)と診断されたが、偶発的にder (13 ; 14)　Robertson（RT）型転座を認めた。皮膚生検からも同染色体異常が検出され先天異常と考えられた。RT型転座と血液疾患の発症についての関連性はないとされるが、過去において本症例と同様のRT型転座を有し30歳台でMDSを発症した報告もあり今後さらなる解析が必要である。本症例は原因不明の凝固異常を契機としてRT型転座を有したMDSとして診断された初めての報告である。

その他（感想・要望・反省点、等）：