多発リンパ節腫大の原因検索が契機となり MonoMAC 症候群を診断し得た 1 症例

◎嶋田 有里[1)]、遠藤 武尊[1)]、只野 光彦[1)]、伊藤 真弘[1)]、渡辺 洋子[1)]、菅野 喜久子[1)]、山寺 幸雄[1)]、風間 順一郎[1)]
福島県立医科大学附属病院[1)]

【はじめに】MonoMAC 症候群は、GATA2 遺伝子異常と単球等の血球減少、易感染性を特徴とし、免疫不全症を起こす。また、高率に MDS/AML を合併する疾患である。今回、我々は多発リンパ節腫大、発熱の原因検索により、Mono MAC 症候群と診断された 1 症例を経験したので報告する。

【症例】30 歳代男性、細菌性肺炎、髄膜炎、咽頭腫瘍の既往あり。201X 年 6 月、発熱・頚部リンパ節腫脹を主訴に前医を受診。頚部リンパ節開放生検の結果、抗酸菌検査で *Mycobacterium avium* が検出された。全身検索の結果、頚部・縦隔・腹腔内リンパ節の腫大、脾腫瘤を認め、播種性非結核性抗酸菌症と診断された。精査加療目的で当院呼吸器内科紹介、入院となり、免疫不全の検索とリンパ腫の鑑別について血液内科併診となった。

【入院時検査所見】生化学:TP8.2g/dL,Alb3.0g/dL,LD525U/L, CRP15.59mg/dL,s-IL2R3190U/mL,HIV(-),HTLV-1(-),CD4/CD8 1.2, 血算: WBC3.5×10^3/μL(Ne91%, Ly5%,Mo0%, Eo3%, Ba1%), RBC3.80×10^6/μL,Hb8.9g/dL, PLT411×10^3/μ。
骨髄検査：初検値 NCC84000/μL,Meg64/μL,過去 4 回の骨髄像で形態異常無し。病理検査では初回は正常だったが、最新報告で MDS を示唆する所見となる。

【臨床経過】201X 年 7 月から前医で播種性非結核性抗酸菌症に対し化学療法開始。8 月に当院紹介となり翌年 2 月まで入院の上、抗菌薬・抗結核薬による加療が行われた。治療後も発熱・炎症反応は改善・悪化を繰り返し、入院時から血液像で単球が 0～1%と低下がみられた。背景疾患を検索したところ、遺伝子変異検索で GATA2 遺伝子異常が見つかり、MonoMAC 症候群と診断された。
高率で MDS/AML を合併するため、造血幹細胞移植を検討しているが、現在は経過観察中。

【まとめ】今回、多発リンパ節腫大の原因検索を契機に診断され、GATA2 遺伝子異常を認めた MonoMAC 症候群を経験した。患者の背景や様々な検査結果を総合的に判断する重要性を改めて実感し、稀少疾患についての知識の必要性を認識した。連絡先　024-547-1111（内線 3543）