

Abstract

von Willebrand 因子がヒト第 VIII 因子インヒビターの第 VIII 因子に対する反応性に与える影響

Influence of von Willebrand factor on the reactivity of human factor VIII inhibitors with factor VIII

M. Gensana, C. Altisent, J. A. Aznar, P. Casaña, F. Hernández, J. I. Jorquera, M. Magallón, M. Massot and L. Puig

第 VIII 因子 (FVIII) インヒビターの FVIII/von Willebrand 因子 (vWF) 複合体製剤に対する反応性と vWF を含有していない FVIII 製剤に対する反応性の違いを明らかにするために、重症血友病 A と何らかの疾患をもち、これまでに何度も血液製剤の投与を受けている 10 例の FVIII インヒビターを分析した。精製 FVIII 製剤およびトロンビン開裂精製 FVIII 製剤のイムノブロット法では、全例で H 鎖 (A2 サブユニット) にインヒビターエピトープが認められ、4 例では L 鎖にもこれらが認められた。FVIII インヒビターの結合特

性は 2 つに分類できたが、1 例は分類不可能であった。インヒビター血漿から精製した免疫グロブリン (IgG) の FVIII 活性 (FVIII:C) に対する影響を調べるため、高純度 FVIII/vWF 濃縮製剤と vWF を微量にしか含有していないモノクロナール精製 FVIII 濃縮製剤とを用いた 2 種類の機能的アッセイを行った。その結果、A2 サブユニットに加えて L 鎖に反応性を示すインヒビターをもつ患者では、*in vitro* で FVIII:C の 50% を抑制するのに要する IgG 濃度は vWF を含有していない FVIII 製剤よりも FVIII/vWF 複合体製剤で高いことが示唆された。以上から、vWF は (少なくとも *in vitro* では) A2 サブユニットおよび L 鎖に反応性を示す FVIII インヒビターに対しては防御的役割を果たすと結論した。

Haemophilia (2001), 7, 369–374
© Blackwell Science Ltd.

Abstract: M. Acquila, et al.

Abstract — case report

血友病 B 散発家系の出生前診断のための新戦略

A new strategy for prenatal diagnosis in a sporadic haemophilia B family

M. Acquila, F. Bottini, A. Valetto, D. Caprino, P. G. Mori and M. P. Biccocchi

ここ数年間に血友病患者の QOL は明らかに向上したが、未だ血友病は出生前診断 (PD) が正当化され、必要であれば人工妊娠中絶も可能とされる重篤疾患である。絨毛穿刺 (CVS) は妊娠の第 1 トリメスターで施行されるため、多くの血友病患者の注目を集めている。検査結果を何日も待つことは、妊婦にとって特にストレスになるため、診断にかかる時間の短縮

は心理的負担の軽減となる。そこで我々は、血友病 B 散発家系の妊婦における妊娠 12 週での CVS により特定された病原性変異に基づく PD について報告する。速やかに結果を得るために、水中で沸騰させた単一絨毛フラグメントから DNA を回収し、これを直接 PCR 法に用いて反応をみた。妊婦および胎児における突然変異は立体配座感受性ゲル電気泳動 (CSGE) により検出した。この方法により CVS 後 24 時間以内に診断を得ることができ、妊婦の長期にわたる心理的負担を軽減することに成功した。

Haemophilia (2001), 7, 416–418
© Blackwell Science Ltd.