

## Abstract

### 第 V 因子および第 VIII 因子の重複欠乏症症例における出血症状：イラン北東部からの報告

Haemorrhagic symptoms in patients with combined factors V and VIII deficiency in north-eastern Iran

H. Mansouritorgabeh, Z. Rezaieyazdi, A. A. Pourfathollah, J. Rezai and H. Esamaili

これまでの研究では2種類の凝固因子の重複欠乏症には6つのタイプがあることが示されているが、うち最も頻度が高いのは第 V 因子 (FV) と第 FVIII 因子 (FVIII) の重複欠乏症であり、2000 年までに様々な人種において106例 (62家系) が報告されている。血液凝固異常症全体からみれば、これまでに

報告されている症例数は比較的少数である。今回我々は19例について報告するが、これはこれまでに報告されている患者集団の中では2番目に大きい患者集団であり、イラン北東部の1施設を受診している患者群である。最も頻度の高い特発性出血は鼻出血および関節血腫であり、最も頻度の高い外傷性出血は抜歯後および創傷後出血であった。これらの患者における出血症状の重症度は、FV または FVIII の単一凝固因子欠乏症とほぼ同等であると考えられた。

---

*Haemophilia* (2004), 10, 271–275  
© Blackwell Publishing Ltd.

Abstract: F. Bauduer, et al.

## Abstract

### 常染色体劣性遺伝性の凝固因子欠乏症に「バスク」プロフィールはあるのか？

Is there a 'Basque' profile regarding autosomal recessive deficiencies of coagulation factors?

F. Bauduer, L. Ducout, O. Dutour and A. Degioanni

血友病と von Willebrand 病以外の凝固因子欠乏症は、疫学的にその実態が明確ではない稀な (1/50 万人未満) 常染色体劣性遺伝性疾患である。今回我々は、極めて古くから遺伝学的に孤立していて特有の

生物学的特性を有するフランスのバスク地方で、これらの血液凝固異常症の有病率を調査した。結果として、有病率は極めて高く、既に明らかにされているように、特記すべきこととして第 XI 因子 (FXI) 欠乏症の有病率の高さが認められた。この特異的プロフィールについては、集団遺伝学的見地から考察を加える必要がある。

---

*Haemophilia* (2004), 10, 276–279  
© Blackwell Publishing Ltd.