

Fig. 1. The survival pattern of registered patients with severe and moderate degrees.

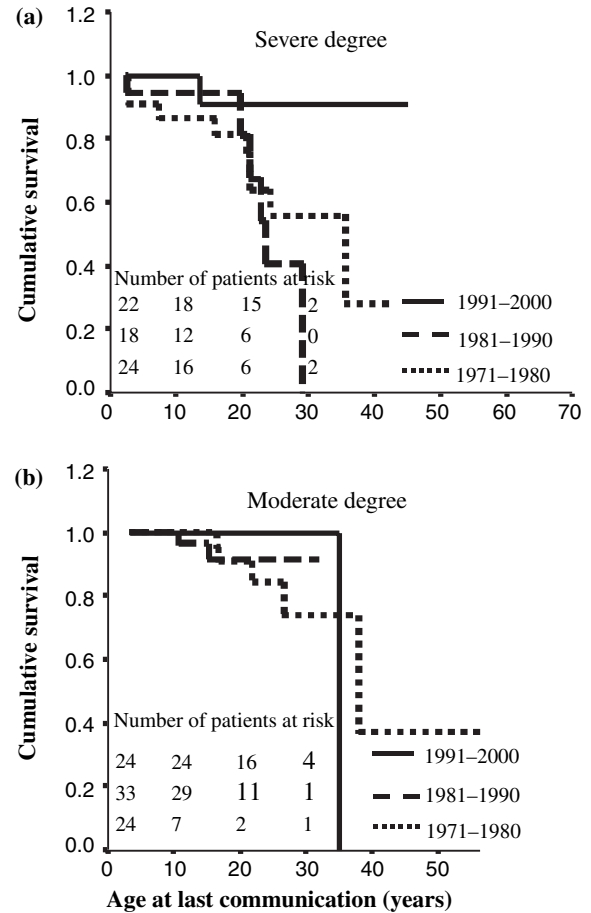


Fig. 2. The comparison of survival pattern between patients with severe and moderate degrees over three periods.

Abstract

保因者であることの無認知が血友病の臨床徴候に及ぼす影響

The impact of unaware carriership on the clinical presentation of haemophilia

P. E. MacLean, K. Fijnvandraat, M. Beijlevelt and M. Peters

本研究の目的は、あらかじめ自身が保因者であることを認知していない場合、この認知の欠如が児の診断の遅れに及ぼす影響を評価すること、そしてこの認知の欠如に起因する診断の遅れが後の予後に

及ぼす影響を検討することである。血友病患児 76 例（18 歳未満）とその母親に関する情報を患児の医療記録から収集するとともに、母親（または両親）にインタビューを実施した。診断の不確定または他の血液凝固異常症の併存が理由で 3 例が除外され、対象患児は 73 例となった。この 73 例は、59 例の

Haemophilia (2004), 10, 560 - 564  
©Blackwell Publishing Ltd.

**Table 1.** The study population consisted of 59 mothers who gave birth to 73 haemophilic patients. For each haemophilia patient ( $n = 73$ ) included in this study, the awareness of the carrier status of his mother is noted at the moment of delivery and before the first bleeding.

Mothers ( $n$ )	Aware before delivery ( $n$ )	Unaware before delivery ( $n$ )	Aware before first bleeding ( $n$ )	Unaware before first bleeding ( $n$ )
Obligate carrier (19)	12	7	16	3
Potential carrier (33)	24	9	27	6
No carrier ('sporadic cases') (21)	0	21	1*	20
Total (73)	36	37	44	29

\*Diagnosed by preoperative screening.

**Table 2.** Mode of delivery of the haemophilic children ( $n = 73$ ). Their mothers were subdivided in a group of those who were aware of their carrier status before delivery ( $n = 36$ ) and a group of those who were unaware of their carrier status ( $n = 37$ ).

	Aware carriers [ $n$ (%)]	Unaware carriers [ $n$ (%)]	Total [ $n$ (%)]
Spontaneous vaginal	25 (70)	28 (76)	53 (73)
Instrumental delivery	3 (8)	6 (16)	9 (12)
Caesarean section	8 (22)	3 (8)	11 (15)

 $P > 0.05$ .

母親から生まれた患児であった（一部の対象患児は同じ母親から出生した患児である）。これらの母親（59例）のうち、52例に血友病の家族歴が認められたが、うち16例（31%）は出産時に保因者であることを認知していなかった。また、この16例中の15例は、非重症型血友病の保因者であった。保因者であることを認知していなかった母親では、認知していた母親に比べて機器分娩の頻度が高かった。機器分娩は、自然分娩や帝王切開に比べて血友病新生児の頭蓋内（または頭蓋外）出血リスクの有意な増大を伴うため[相対リスク：17.8, 95%信頼区間(CI)：4.0～78.4]、これは憂慮すべきことである。家族歴を有する血友病患児の83%では、家族歴の存在が

**Table 3.** Frequency of type of first bleedings in all patients ( $n = 62$ ) that had experienced a bleeding episode at the time of the study. Patients were divided in two groups according to the way they were diagnosed: by a positive family history (Group I;  $n = 33$ ) or by a bleeding episode (Group II;  $n = 29$ ) (NS)

First bleeding symptom	Group I* [ $n$ (%)]	Group II* [ $n$ (%)]	Total [ $n$ (%)]
Subcutaneous	14 (43)	10 (35)	24 (39)
Nose or mouth	11 (33)	4 (14)	15 (24)
Joint or muscle	4 (12)	3 (10)	7 (11)
Iatrogenic	3 (9)	11 (38)	14 (23)
Cranial bleeding after spontaneous delivery	1 (3)	1 (3)	2 (3)

\* $P > 0.05$ .

明確にされていた結果、最初の出血が発生する前に診断が確立していた。また、出血の発生が血友病の診断につながった患児では、家族歴が血友病の診断につながった患児に比べて、医原性出血の発生頻度が高かった(38% vs. 9%) ( $p < 0.05$ )。既報と比べて、今回の検討ではより多くの患児が家族歴を有していたことに加え、家族歴を有するより多くの血友病患児が最初の出血が発生する前に診断が確立していた。これは診断法の技術的進歩によるものと考えられるが、軽症血友病の保因者に対するカウンセリングをさらに強化することにより、医原性出血の発生をさらに抑制できると考えられる。