

# Haemophilia 日本語版

## Vol. 7 No. 1 の編集に当たって



担当編集委員  
**高松 純樹**  
名古屋大学輸血部

血友病という疾患は医学的な記載ではないものの、2世紀に編纂された **Babylonian Talmud** に記載されている。すなわち、男児への習慣であった割礼を行って、家系内に死者があった場合にはそれを禁じるというものであった。医学的な記載は1803年の **Otto** によるものが最初であり、以後現在までに限りない数の医学的な記載がなされている。その治療についても、科学的な進歩を受けて飛躍的な発展を遂げた。中でも第 **VIII** 因子と第 **IX** 因子遺伝子のクローニング、解明とそれを用いた薬剤の開発は治療に革命的な進歩をもたらしたことは、あえて言うまでもないと考えられる。

しかしながら、本疾患の発症頻度は多くの遺伝性疾患群に比して高く、遺伝子解析とそれを応用した総合的な遺伝子診療はきわめて重要である。本号に特集した遺伝子医療に関する総括的な論文は英国の現時点での概説である。カウンセリングから始まり、必要なペーパーワーク、検体採取、検査そしてそのデータの管理保存、さらには出生前診断等の問題、小児の診断、そして検査室間の情報の伝達など包括的な内容となっている。その内容は詳細であり、すべての血友病臨床医が簡単に読むことは出来ないかもしれないが、幸い本概説には括弧内にそれぞれの項目の要旨が記載されており、それを参考にいただければと思う。

我が国ではいくつかの、個々の施設で同様のカウンセリングを行っていると思われるが、血友病の臨床医、産科あるいは遺伝の専門家、さらには、カウンセラーが総体として血友病などの遺伝性出血性疾患（血栓性疾患を含む）の遺伝子診療にあたってない現状からみると、本ガイドラインは、必ず役に立つものと思われる。そしていつの日にか、我が国においても同様のシステムが構築されることを強く希望するものである。

さて、今回のもう一つの重要な論文はイタリアの **Girolami** 教授らによる出血性素因患者の診療、特に、出血症状と疾患の関係および、行うべき検査に関するものである。**Girolami** 教授は血友病のみならず多くの先天性出血性素因患者を報告しており、なかでも異常フィブリノゲン血症（フィブリノゲン **Padua**）、異常プロトロンビン **Padua**、異常第 **VII** 因子 **Padua** など、その異常蛋白に **Padua** がついている多くの分子異常症の発見は特筆すべきである。

凝固に関する検査法や機器の開発により多くの出血性（血栓性）疾患の診断は従来に比して容易になり、かつては専門病院のみで行われていた疾患の検査も今日では多くの施設で可能になった。その診断はまず問診から始まり、血友病にみられる深部出血や先天性無フィブリノゲン血症での臍帯出血など、

多くの出血性疾患ではその疾患固有の症状を示すことを知ってほしい。つまり、丁寧でかつ適切な問診で大きく疾患を絞り込むことができる。また、これらの症状の発現と年齢、すなわち、発症年齢と疾患との関係を知ることも重要である。

最近、ある医療機関の医師から以下のような相談を受けた。90歳を超える患者さんで第VIII因子が低値を示し、膝関節部周辺の大きな血腫に対して第VIII因子製剤を連日投与して何とか良くなったが、今後の治療はどうしたらよいかというものであった。すでに皆様おわかりのように、この患者は後天性血友病であり、実際患者さんは女性で、検査所見は第VIII因子が低い上に抗体価は120ベセスダ単位/mLであった。生来出血傾向がない、90歳の高齢女性の出血はどう考えてもインヒビター以外に考えられない。

このような症例を聞くにつけ、今回のGirolami教授の総説の重要性が分かるものである。是非この総説を熟読していただいて出血性疾患の診断を迅速、かつ適切に行っていただきたいと思う次第である。

11月に福岡市で日本血栓止血学会が開催されたが、血友病の基礎、臨床を含む演題が少ないことが血友病の臨床医として少し寂しい気がした。