Abstract

血小板機能異常症

Platelet function defects

D. Simon, T. Kunicki and D. Nugent

遺伝性血小板機能異常症は，軽症皮下出血～重症皮膚粘膜出血という様々なタイプの出血を引き起こしうる，質的に異なる種々の疾患のグループである。これらの障害は，微小血栓形成過程（初期反応，伸展，接着など）にどのような影響を及ぼすか，および血小板にどのような構造・機能障害があるかに基づいて分類できると考えられる。血小板膜受容体欠乏は，Bernard–Soulier症候群などの，稀であるが既に特徴が明らかにされ，微小血栓形成の初期反応過程の障害によって特徴づけられる症候群を引き起こす。一方，血小板貯蔵プール欠乏は，微小血栓形成の伸展過程に影響を与える最も頻度の高い疾患である。αIIbβ3受容体の欠乏または機能異常を特徴とするGlanzmann血小板無力症は，微小血栓形成の接着・凝集過程の原型的障害である。これらの疾患の多くは，治療が共通しているが，個体間で有効性が異なり，最適な治療を提供するためには，患者ごとに治療を個別化する必要がある。血小板機能異常症患者をより迅速かつ正確に診断するため，そして適切な治療を開始し生命にかかわる出血を予防するために，現在多数の研究が進行している。

Table 1. Summary of platelet defects.

Diagnosis	Phase of clot formation	Key diagnostic findings	Thrombocytopenia?
Bernard–Soulier syndrome	Initiation	Lack of GPIb-IX-V Impaired aggregation to ristocetin Giant platelets	Mild
α-SPD (gray platelet syndrome)	Extension	Lack of α-granules on EM Large, gray, agranular platelets	Mild to moderate
δ-SPD	Extension	Lack of δ-granules on EM Reduced secondary wave of aggregation Low levels of platelet ADP, ATP	None
Chediak–Higashi syndrome	Extension	Oculocutaneous albinism δ-granule defects Progressive neurological deterioration Cytoplasmic inclusions	None
Hermansky–Pudlak syndrome	Extension	Oculocutaneous albinism δ-granule defects Pulmonary fibrosis	None
αδ-SPD	Extension	Defects in primary and secondary aggregation Lack of α- and δ-granules on EM	None to mild
Glanzmann thrombasthenia	Consolidation/aggregation	Lack of GPIIb–IIIa Poor aggregation with ADP, collagen, Epi Normal ristocetin induced aggregation Absent clot retraction Morphologically normal platelets	None

ADP, adenosine diphosphate; ATP, adenosine triphosphate; EM, electron microscopy; GP, glycoprotein; SPD, storage pool disease.

Haemophilia（2008）, 14, 1240–1249
©Blackwell Publishing Ltd.