

ヒスチジン血症を合併した血友病Aの1症例

九州大学医学部小児科 宮崎 澄雄
松本 正

症例) T. Y. 1歳2カ月 男児

主訴) 新生児期における先天性代謝異常スクリーニングにおいて血中 histidine 高値を指摘された。

家族歴) 両親の血族結婚なし, 家系内に出血素因をみとめない。

入院後の経過と検査成績)

生後4日目の血中ヒスチジンが12.2mg/dlと高値であった。尿アミノグラムではヒスチジン尿をみとめ、血中ウロカニン酸はほとんど検出できなかった。ヒスチジン負荷テストにより両親はヒスチジン血症の保因者であることが判明した。

入院27日目の入院時より採血部位左大腿部の止血が困難であった。凝血学的検査では血小板数230,000/mm³, 出血時間1分, PT 11.2秒(対照12.6秒), APTT 87.1秒(対照37秒), フィブリノーゲン 285 mg/dl, 第Ⅷ因子1.6%であった。

以上の検査成績よりヒスチジン血症を合併した血友病Aと診断した。

ヒスチジン血症に対しては低ヒスチジンミルクを投与せずに普通のミルクを投与して血中ヒスチジン値を4.5~8.0 mg/dlに持続している。生後1年2カ月後の現在, 精神的ならびに身体的発育遅延はみられない。

血友病Aに対してはⅧ因子製剤125単位の投与により出血部位の腫脹は速やかに軽減した。9カ月後左肘関節部の腫脹, 12カ月後陰のう内出血をみとめ各200単位の投与で軽快している。

考按) ヒスチジン血症の遺伝型式は常染色体性劣性であり, 血友病Aとの合併は偶然であろう。現在まで血友病Aと先天性アミノ酸代謝異常症の合併例は報告されていないようである。ポルフィリアを合併した血友病AはBurnettら(1977)により報告されている。また, 神谷, 小長谷ら(1981)は伴性劣性遺伝型式をとるDuchenne型筋ジストロフィー症と血友病Aが合併した興味ある1家系を報告している。