

血友病保因者評断の評価

奈良医大 福井 弘

〔目 的〕

血友病A及びBの保因者の検出は、患者の発生予防の見地から、遺伝相談上、重要課題の一つである。

家系調査、凝血学的及び免疫学的方法による保因者検出率の現況を把握することを目的とした。

〔方 法〕

本研究班の10名の研究協力者の行なっている保因者診断法と、その検出率について、アンケート調査を行なった。

家系調査にて保因者を、确实保因者 (Definite Carrier)・疑保因者 (Probable Carrier)・潜存保因者 (Potential Carrier) に分類し、対象は血友病A保因者合計484名、血友病B保因者96名となった。10名の研究者がそれぞれ観察中の保因者について、第Ⅷ因子活性 (Ⅷ: C) 又は第Ⅷ因子活性による、凝血学的診断、抗ヒト第Ⅷ因子抗体に対する免疫ゲル沈降定量法 (Laurell 法) により、第Ⅷ因子関連抗原 (Ⅷ: RAG) を測定し、Ⅷ: C / Ⅷ: RAG 比を求めて保因者検出率を検討した。

〔成 績〕

1) 血友病A保因者の検出

第Ⅷ因子活性 (Ⅷ: C) の測定で、正常値以下を示した者は、Def. C. 189例中102例 (54%)、Pro. C. 174例中82例 (47%)、Pot. C. 121例中34例 (28%) であって、各研究者間における検出率において、相当のバラツキがあった。(表-1)

Laurell 法による第Ⅷ因子関連抗原量 (Ⅷ: RAG) は、Def. C. 平均129%、Pro. C. 平均121%、Pot. C. 平均114%で、第Ⅷ因子活性/第Ⅷ因子関連抗原量 (Ⅷ: C / Ⅷ: RAG) が異常を示したものは、Def. C. 182例中159例 (87%)、Pro. C. 165例中115例 (70%)、Pot. C. 117例中47例 (40%) であった。各研究者間における検出率の動揺は少く、Def. C. において、64~100% (平均87%)、Pro. C. において、52~100% (平均70%)、Pot. C. において31~73% (平均40%) となっている。(表-2)

2) 血友病B保因者の検出

第Ⅸ因子活性の測定で、正常値以下を示したものは、Def. C. 42例中34例(81%)
Pro. C. 31例中10例(32%)、Pot. C. 20例中6例(30%)であって、各
研究者においての動揺も比較的少なかった。(表-3)

〔考 察〕

血友病A保因者の検出は、第Ⅷ因子活性/第Ⅷ因子関連抗原量を求めることにより、Def. C.
は約90%診断しうることを10名の成績から判断した。

血友病B保因者は、第Ⅸ因子の測定で、血友病A保因者の第Ⅷ因子の測定からの検出に比して、
やや高率に保因者を検出しうることを知ったが、なお十分ではない。

第Ⅸ因子の免疫学的検索法は、松岡の成績あるのみで、この方法による診断法は、今後の検討課
題である。

表-1 血友病A保因者の第Ⅷ因子活性値(Ⅷ:C)

研究協力者	Definite Carrier				Probable Carrier				Potential Carrier						
	例数	Ⅷ：C 値(%)		異常 例数	検出率 (%)	例数	Ⅷ：C 値(%)		異常 例数	検出率 (%)	例数	Ⅷ：C 値(%)		異常 例数	検出率 (%)
		範囲	平均				範囲	平均				範囲	平均		
加藤友義	4	25～80	56	2	50	5	43～140	43	3	60	4	50～170	112	1	25
神谷忠	44	20～120	58	20	45	19	25～90	46	15	79	29	26～140	94	7	24
神前五郎	6	50～110	78	1	17	6	60～100	91	0	0	4	17～90	58	2	50
長尾大	17	20～140	79	7	41	21	44～140	88	3	14	38	30～200	97	8	21
福武勝博	12	19～92	48	10	83	14	26～160	74	7	50					
森和夫	22		58	11	50										
松岡松三	20	28～130	58	12	60	11	42～110	61	6	54	11	36～160	86	3	27
山田兼雄	10	19～87	47	7	70	27	26～160	74	9	33	10	48～130	86	1	10
山田外春	5	30～75	54	3	60	3	25～100	60	2	67					
吉岡慶一郎	22	9～110	48	12	55	16	14～120	55	8	50	14	14～150	57	7	50
福井弘	27	25～130	56	17	63	52	18～120	56	27	56	11	22～100	61	5	45
果計	189	9～140	58	102	54	174	14～160	64	82	47	121	14～200	86	34	28

表一 2 血友病 A 保因者の第Ⅷ因子関連抗原量 (Ⅷ: RAG) と
第Ⅷ因子活性 (Ⅷ: C) 第Ⅷ因子関連抗原量 (Ⅷ: RAG) 比

研究協力者	Definite Carrier					Probable Carrier					Potential Carrier				
	例数	Ⅷ: RAG (%)	平均値	Ⅷ: C/ Ⅷ: RAG 異常例	検出率 (%)	例数	Ⅷ: RAG (%)	平均値	Ⅷ: C/ Ⅷ: RAG 異常例	検出率 (%)	例数	Ⅷ: RAG (%)	平均値	Ⅷ: C/ Ⅷ: RAG 異常例	検出率 (%)
加藤 友義	4	90~170	129	4	100	5	63~320	143	5	100	4	110~280	191	2	50
神谷 忠	44	60~250	128	42	95	19	56~210	103	15	79	29	28~220	101	9	31
長尾 大	17	84~250	136	16	94	21	51~192	111	11	52	38	50~196	107	12	32
福武 勝博	12	92~150	115	11	92	14	76~200	125	10	71					
森 和夫	22		99	14	64										
松岡 松三	19	45~180	105	17	89	8	60~200	93	5	63	11	50~150	102	4	36
山田 兼雄	10	40~307	110	7	70	27	48~320	126	15	56	10	50~360	142	3	30
山田 外春	5	80~285	182	5	100	3	120~230	158	2	67					
吉岡 慶一郎	22	80~400	187	19	86	16	65~360	170	11	69	14	76~225	125	9	64
福井 弘	27	60~200	121	24	89	52	60~200	112	41	79	11	70~200	114	8	73
累 計	182	40~400	129	159	87	165	51~360	121	115	70	117	28~360	114	47	40

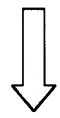
表-3 血友病B保因者の第K因子活性

研究協力者	Definite Carrier				Probable Carrier				Potential Carrier						
	例数	第Ⅹ因子活性値		検出率 (%)	異常例	例数	第Ⅹ因子活性値		異常例	検出率 (%)	例数	第Ⅹ因子活性値		異常例	検出率 (%)
		範囲	平均値				範囲	平均値				範囲	平均値		
神谷 忠	8	10～66	44	8	100										
神前 五郎	15		37	13	87	1	48	48	1	100					
水松 三						1		54	54	1	100	9	71	2	22
山田 兼雄	3	10～40	22	3	100	2	62～63	62.5	0	0					
山田 外春						1	20	20	1	100					
吉岡 慶一郎	4	18～150	61	3	75	5	46～180	87	1	20	3	36～130	70	2	67
福井 弘	12	25～100	55	7	58	21	25～105	73	6	29	8	40～100	77	2	25
果 計	42	10～150	45	34	81	31	20～180	72	10	32	20	36～130	73	6	30

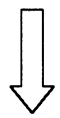
＊備考 松岡の免疫学的検査(中和法)の成績

	例数	平均	検出率
Def.C.	6	73	21/6 (33%)
Pro.C.	2	75	0
Pot.C.	5	78	0

+2例は、B⁺の兄弟の母と
B^Hの兄弟の母



検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用
論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



〔目的〕

血友病 A 及び B の保因者の検出は、患者の発生予防の見地から、遺伝相談上、重要課題の一つである。

家系調査、凝血学的及び免疫学的方法による保因者検出率の現況を把握することを目的とした。