

# 先天性血小板機能異常症の 概念および診断基準

## I 概 念

先天性血小板機能異常症とは、先天的に血小板の機能が欠損ないし低下している疾患で、通常血小板自体に異常のある内因性異常をいい、血漿成分などの異常に基づく外因性異常は含めない。

## II 病型分類

本症の病型については、名称や分類など十分確立されているとはいえないが、一応次の如く分けることができる。

- 1) 血小板無力症 (Thrombasthenia)
- 2) 本態性アトロンビア (Essential athrombia)
- 3) ベルナル、スーリエ症候群 (Bernard-Soulier's syndrome)
- 4) アスピリン様障害 (Aspirin-Like defect)
- 5) ストレージプール病 (Storage Pool disease)
- 6) コラゲン粘着異常症 (Abnormality of adhesion to collagen)

(注) 慣用される同義語

- 2) アトロンビア (Athrombia)
- 3) 大血小板性血小板障害症 (Macrothrombocytic thrombocytopathia)
- 4) 原発性血小板障害症 (Primary thrombopathy)  
ポーツマス症候群 (Portsmouth syndrome)  
血小板放出異常症

## III 遺 伝

本症は、常染色体性劣性遺伝形式をとるとされており、男女両性に等しく出現する。同胞における患者の出現は本症患者の約 $\frac{1}{4}$ にみられ、家系内血族結婚は約 $\frac{1}{4}$ にみられる。

## IV 主要症状

- 1) 皮膚粘膜の点状出血および斑状出血、鼻出血、口腔内出血、吐血および下血、月経過多ないし異常性器出血 (女性の場合)、血尿、創傷、抜歯、手術後の出血過多、などの出血症状が継続的あるいは断続的にみとめられる。深部出血や関節出血は通常みとめない。

- 2) 失血がある場合は、貧血症状(皮膚粘膜蒼白、心悸亢進、めまい、全身倦怠など)がみとめられる。

## V 検査所見(表)

- 1) 全血凝固時間、部分トロンボプラスチン時間、プロトロンビン時間などの凝固検査には異常を認めない。
- 2) 出血時間は延長する。
- 3) 血小板数は、一般に正常であるが、ベルナルススーリエ症候群では血小板減少がみられる。
- 4) 血小板形態は、一般に正常であるが、ベルナルススーリエ症候群では大形血小板が出現する。
- 5) 血餅退縮は、血小板無力症では欠如するが、他は概ね正常である。
- 6) 血小板粘着能は、ガラスへの粘着はコラゲン粘着異常症を除いて欠如ないし低下するが、コラゲンへの粘着はコラゲン粘着異常症を除いて正常である。
- 7) 血小板ADP凝集は、血小板無力症および本態性アトロンビアでは欠如ないし著明に低下し、アスピリン様障害およびストレシ・プール病では二次凝集を欠如する。
- 8) 血小板コラゲン凝集は、ベルナルススーリエ症候群では正常のことが多いが低下することもあり、他は欠如ないし著明に低下する。
- 9) 血小板ウシ・フィブリノゲン凝集は、ベルナルススーリエ症候群では欠如ないし著明低下し、血小板無力症および本態性アトロンビアでは二次凝集を欠如する。
- 10) 血小板リストセチン凝集は、ベルナル・スーリエ症候群では欠如ないし著明低下し、血小板無力症および本態性アトロンビアでは二次凝集を欠如する。
- 11) 血小板第3因子利用能(availability)は、コラゲン粘着異常症では正常であるが、他は概ね低下する。
- 12) 血小板ADP放出は、カオリン法では血小板無力症、本態性アトロンビア、アスピリン様障害、ストレシ、プール病で欠如ないし低下し、コラゲン法ではアスピリン様障害、ストレシ、プール病で欠如ないし低下する。ベルナルススーリエ症候群では両方とも正常のことが多いが低下することもある。
- 13) 血小板アデニン、ヌクレオタイド量はストレシ、プール病でのみ低下する。
- 14) 血小板機能異常をうらずけるための検査としては、このほか毛細血管抵抗、血小板エピネフリン凝集、トロンビン凝集、アラキドン酸凝集、トロンボプラスチン形成試験、プロトロンビン消費試験、トロンボエラストグラムなどがある。

## Ⅵ 診断の基準

### 疑 診

幼小児期より紫斑、鼻出血、口腔内出血などの出血症状を反覆し、出血時間延長、血小板数正常、凝固検査正常であれば本症を疑う。ただし、ベルナル・スーリエ症候群では血小板減少のことがあるから、とくに幼小児の血小板減少症では塗沫標本で血小板の大きさを確かめることが望ましい。同胞における出血者の出現や血族結婚の存在は本症の疑いは濃厚になる。

### 確 診

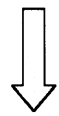
- 1) 血小板無力症は、血餅退縮の欠如、血小板ADP凝集の欠如ないし著明低下が特徴的で、ガラスへの粘着の欠如ないし著明低下、コラーゲン凝集の欠如ないし著明低下、ウシフィブリノゲン凝集およびリストセチン凝集における二次凝集の欠如、血小板第3因子利用能の低下、カオリン法ADP放出の欠如ないし低下、コラーゲン法ADP放出正常などを認めれば確定される。
- 2) 本態性アトロンビアは血小板無力症とほぼ同様の検査所見を呈するが、血餅退縮が正常ないしほぼ正常のものである。
- 3) ベルナル・スーリエ症候群は、大形血小板の出現、血小板ウシフィブリノゲン凝集およびリストセチン凝集の欠如ないし著明低下が特徴的である。血小板数は減少することが多いが、正常のこともある。血小板のADP凝集は正常であるが、コラーゲン凝集は正常の場合と低下する場合がある。ADP放出も正常のものと低下するものがある。
- 4) アスピリン様障害は、血小板ADP凝集の一次凝集正常で、ADP二次凝集およびコラーゲン凝集の欠如ないし著明低下が特徴的である。血餅退縮正常、血小板のガラスへの粘着の欠如ないし著明低下、ウシフィブリノゲン凝集およびリストセチン凝集正常、血小板第3因子利用能の低下、血小板ADP放出の低下などを認め、更に血小板ヌクレオチド量の正常であることを認めれば確定される。
- 5) ストレジプール病は、アスピリン様障害とほぼ同様の検査所見を呈するが、血小板ヌクレオチド量の低下が認められる。
- 6) コラーゲン粘着異常症は、血小板のガラスへの粘着は正常でコラーゲンへの粘着が欠如ないし著明に低下することが特徴的である。血餅退縮正常、血小板ADP凝集正常、コラーゲン凝集欠如ないし著明低下、ウシフィブリノゲン凝集、リストセチン凝集正常、血小板第3因子利用能、血小板のADP放出、血小板ヌクレオチド量はいずれも正常であることを認めれば確定される。

(注) 他の遺伝性疾患に血小板機能異常を伴うことがあり、4)にはMay-Hegglin-anomaly Osteogenesis imperfecta、5)にはAlbinism (Hermansky-Pudak症候群) Wiscott-Aldrich 症候群、6)には Ehlers-Danlos病などが報告されている。

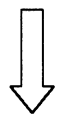
# SCREENING TESTS FOR HEREDITARY PLATELET FUNCTION DISORDERS

| Disorder                    |                                |          | Thrombasthenia | Essential athrombia | Bernard-Soulier syndrome | Aspirin-like defect | Storage pool disease | Abnormality of adhesion to collagen | von Willebrand's disease |
|-----------------------------|--------------------------------|----------|----------------|---------------------|--------------------------|---------------------|----------------------|-------------------------------------|--------------------------|
| Test                        |                                |          |                |                     |                          |                     |                      |                                     |                          |
| Bleeding time               |                                |          | A              | A                   | A                        | A                   | A                    | A                                   | A                        |
| Platelet count              |                                |          | N              | N                   | N/A                      | N                   | N                    | N                                   | N                        |
| Platelet morphology         |                                |          | N              | N                   | A                        | N                   | N                    | N                                   | N                        |
| Clot retraction             |                                |          | A              | N                   | N/A                      | N                   | N                    | N                                   | N                        |
| Platelet adhesion           |                                | glass    | A              | A                   | N/A                      | A                   | A                    | N                                   | A                        |
|                             |                                | collagen | N              | N                   | N                        | N                   | N                    | A                                   | N                        |
| Platelet aggregation        | A D P                          | P        | A              | A                   | N                        | N                   | N                    | N                                   | N                        |
|                             |                                | S        |                |                     |                          | A                   | A                    |                                     |                          |
|                             | collagen                       |          | A              | A                   | N/A                      | A                   | A                    | A                                   | N                        |
|                             | bovine fibrinogen              | P        | N              | N                   |                          | N                   | N                    | N                                   | N                        |
|                             |                                | S        | A              | A                   | A                        | N                   | N                    | N                                   | N                        |
|                             | Ristocetin                     | P        | N              | N                   |                          | N                   | N                    | N                                   | A                        |
|                             |                                | S        | A              | A                   | A                        | N                   | N                    | N                                   |                          |
|                             | Platelet factor-3 availability |          |                | A                   | A                        | N/A                 | A                    | A                                   | N                        |
| ADP release                 |                                | Kaolin   | A              | A                   | N/A                      | A                   | A                    | N                                   | N                        |
|                             |                                | collagen | N              | N                   | N/A                      | A                   | A                    | N                                   | N                        |
| Platelet adenine nucleotide |                                |          | N              | N                   | N                        | N                   | A                    | N                                   | N                        |

N: normal A: abnormal P: primary aggregation S: secondary aggregation



**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



#### Ⅰ 概念

先天性血小板機能異常症とは、先天的に血小板の機能が欠損ないし低下している疾患で、通常血小板自体に異常のある内因性異常をいい、血漿成分などの異常に基づく外因性異常は含めない。