

「研究目的」

- 血友症患児について 1. 遺伝カウンセリング。 2. 身体障害と心理発達、教育状況の実態
3. 関節症進展の防止およびリハビリテーション。 4. 出血管理を中心に研究を行う。

「成績」

1. 遺伝カウンセリング

吉岡は過去5年間に、血友病家系女性の保因者診断44件、妊娠相談16件、結婚相談2件の遺伝相談を行った。

妊娠相談のうち、未だ保因者の診断がなされていなかった4例中2例は中絶し、後に保因者でないと判明した。妊娠中の保因者診断がどこまで可能かを追求する目的で、まず、正常妊娠の第VII因子活性(VII:C)および第VII因子関連抗原(VII R:AG)の推移を検索し、月数の進むにつれVII:C、VII R:AGは漸次増加することを認めたが、上記2例の中絶例は4ヶ月時では正常パターンであったことを知りえた。

2. 教育的取扱いについて

永峯は血友病患児の運動負荷の可否について調査し、軽度関節症患児では筋力運動負荷は出血回数に影響を与えないこと。又、水泳も低学年児では安全であることを観察した。

3. 血友病関節症のリハビリテーション

井沢は血友病関節症の進展防止のため、装具療法の効果を検討して、第VII因子抑制物質の発生の有無にかかわらず、装具療法の止血効果は全例にみられ、X線所見より、14関節中11関節に進行防止が認められる成績を得た。

4. 出血管理

血尿 長尾は血友病A19例、B2例の計42回の血尿に対し、ステロイド剤を30~40mg/日、2日。次いで半量を3日投与した場合、第VII(X)因子剤による補充療法はどの程度減少せしめるかを検討し、10~15U/Kg 1回の補充療法で約80%が止血しうることを観察した。一方、福井は第VII因子濃縮剤50U/Kg 1回投与で血尿は24時間内に消失するが、72時間後に再出血を呈する場合もあるので、48時間後に50U/Kg の再投与を行うのが望ましいとしている。

抜歯 安部は40例の単数~複数同時抜歯を局所処置と補充療法を併用することにより短期間に治癒せしめることをのべ、福井は50U/Kg 1回輸注と局所療法が有効であることを認めた。

手術 第VII(X)因子濃縮剤の1日1回投与により血中第VII因子活性を100%前後に上昇せしめて、外科、整形外科的手術が容易に行われるようになったが、増原は98例の血友病手術例中12例は術後7~15日の間に再出血したことを観察し、その成因は手術時の止血操作

或いは血中第VIII因子活性のレベルと直接の関係が認めがたいとのべている。

定期的および家庭内注射療法 吉岡は13例について週2回8~10U/Kgの補充療法を行い、5~6カ月後に出血回数の減少11例、欠席日数の減少したもの10例で有効であったとのべた。

山田は23例、宮崎は5例に家庭内注射療法を実施し、いずれも学校欠席日数の減少、日常生活、社会活動の改善効果を認めている。

「総括および考察」

本年度の成績と併せて3年間の成果の総括を行いたい。

遺伝相談 保因者の検出は正確な家族歴聴取の上、凝血、免疫学的検索が必要である。

これにより、血友病Aの保因女性の診断は90%可能であるが、一方、血友病Bの保因者診断は現在のところ免疫学的検索法が確立されていない、凝血学的検索によらねばならないが、その検出率は約50%である。免疫学的方法の研究がのぞまれる。保因者が妊娠した場合、第VIII因子活性および第VIII因子関連抗原も増加するため、妊娠前の診断がのぞましい。

第3年度に正常妊娠の第VIII因子の消長を検討した。この成績をもとに、妊娠保因者がでの期間まで診断可能であるかを今後追求していく予定である。

心理発達と教育 血友病患児は出血反復のため、心理的にも不安傾向が強く、親に服従傾向をもち、現実像に現想像に差が多いことが調査により明らかにされた。又、学校教育の場では体育、行事参加に制約をうけがちであるが、漸増的に下肢に運動負荷をかけ訓練することや、水泳などはむしろ積極的に取り入れられるべきであるとの調査結果が得られた。

リハビリテーション 血友病性関接症の進展を防止するには補充療法とともにリハビリテーションが必要である。患児の学校及び日常生活を安定ならしめるには装具療法が効果的であることが認められた。

出血管理 第VIII(X)因子の濃縮製剤の使用により、患児の血中第VIII(X)因子レベルを正常人と同様のレベルに到達、維持することが可能となり、各種の出血症状に対する治療、ことに大外科的手術も比較的容易となった。しかし、手術例の約10%に術後7~15日に再出血がみられ、これは手術操作、血中因子レベルとは一応無関係と考えられるとの観察報告がなされた。術後出血に関して、今後、線溶系ならびに凝固抑制物質の動態についての検索が必要と考えられる。

血友病の反復性出血に対し、出血の早期に適切な補充療法を行うことがのぞましいことはいうまでもないが、専門医療機関で治療を受けるまでに時間的ずれが屢々おこりがちである。この観点より、研究班では第1年度より家庭内輸注法につき検討を行ってきた。3機関の3年間にわたる約50症例の経験では、専門医の指導、訓練およびチェック下に行うと、患者、家族

が出血に対する不安感より解放され、出血頻度、欠席日数の減少などの利点があることを認めたが、一方、注射回数の増加傾向も認めた。現在のところ、特記すべき副作用、事故を認めていないが、法律、保険などの問題もあり、今後、更に特定機関での慎重な観察とともに医療機関のみならず行政上の観点よりの広い検討が望まれる。

昭和54年度厚生省心身障害研究

“小児血友病の療育と出血管理に関する研究”

「血友病遺伝相談の問題点」遺伝相談62例の解析と妊婦対策

奈良医大小児科	吉	岡	章
塚	田	周	平
福	井	弘	
国立大阪病院小児科	木	下	清二郎
	吉	岡	慶一郎

「目的」

遺伝相談は血友病発生予防上重要である。実際の相談例を解析し、このうち問題の多い妊婦対策につき若干の考察を加えた。

「対象と方法」

昭和50年11月より昭和55年1月の間に国立大阪病院及び奈良医大で行った血友病にかかる遺伝相談62例。カウンセラーは主として吉岡章1人がクライアントと面接し、1~4回のカウンセリングを行った。羊水検査による性別判定は大阪市立母子センターで行った。

「結果と考察」

別表に示すとく62例のうち、保因者診断にかかるもの44例（実際の診断症例数は60）と多く、妊婦の相談は16例、結婚相談は2例であった。

保因者診断は家系図と凝血学的、免疫学的第VII（IX）因子測定によって行い、可能保因者21例中12例、潜在保因者22例中15例を保因者と診断した。

妊婦のうち9例はすでに保因者と診断されており、血友病の妻の妊娠と同様、遺伝的予後にかかる再発危険率の推定は平易であった。しかし、クライアントの行動としては妊娠継続、人工妊娠中絶、羊水検査による性別判定（→継続又は中絶）と各人各様であった。

未だ保因者診断のなされていない妊娠4例のうち2例が中絶し、後に保因者でないと判明したこ

↓ 検索用テキスト OCR(光学的文書認識)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

「研究目的」

血友症患児について 1. 遺伝カウンセリング。2. 身体障害と心理発達、教育状況の実態 3. 関節症進展の防止及びリハビリテーション 4. 出血管理を中心に研究を行う。