

血友病Aに Duchenne 型筋ジストロフィー症 を合併した1家系

名古屋大学第一内科 神谷 忠
杉原 卓朗
高松 純樹
緒方 完治

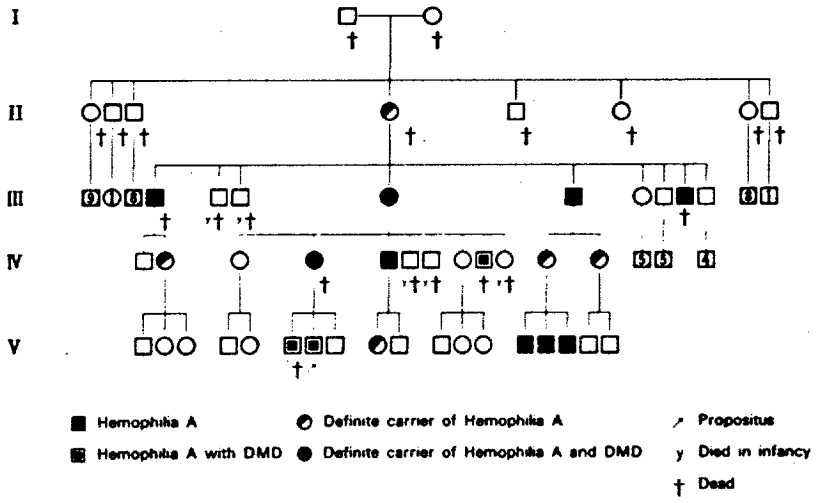
血友病Aと Duchenne 型筋ジストロフィー症 (DMD) は、ともに伴性劣性の遺伝性疾患であるが、両疾患の合併例の報告はまだみられない。われわれは3世代にわたって、10例の血友病Aが発症し、そのうち2世代にわたって3例の血友病AとDMDの合併例が出現した、まれな1家系を経験したので、X染色体上における両疾患の連鎖性を検討した成績を報告する。発端症例は21才男子、主訴は全身筋力低下および出血傾向、現病歴は乳幼児期より外傷後の止血困難などの出血傾向があり、4才頃より転倒しやすく、次第に動揺性歩行が認められるようになった。6才時、国立療養所鈴鹿病院に入院しDMDと診断された。出血傾向については11才時に当科を紹介され血友病Aと診断された。入院後、筋萎縮、筋力低下は次第に進行し、肘、膝関節も出血による拘縮が著明となり、10才で歩行不能、17才頃には日常生活は全面介助を必要とするようになり今日に至っている。

本患者の凝血的検査では、凝血時間150分、P.T. 11.3秒、APTT 129.9秒、Ⅶ:C 1.0%、ⅦR: AG 56%であった。生化学的検査はCPK 875U、アルドラーゼ 115U、GOT 320U、GPT 380U、LDH 2580Uと異常値を示した。

本患者の家系調査では、5代にわたり173名について検索を行った結果、図1に示すごとく、10名の血友病A患者が確認され、患者の兄および母方の叔父に血友病AとDMDの合併を認めたが、DMD単独罹患の症例はみられなかった。したがって、患者の母および祖母はDMDおよび血友病Aの二重保因者であると考えられた。家系試料をもとにSmithらのX染色体上の形質間の連鎖性検定法に従った検討では、十分な信頼度は得られなかったが、血友病AおよびDMDの有病率は、男子10万人あたり、おのおの4.0、および5.0であり、同一個体での両形質発現は極めてまれと考えられるため、血友病AとDMDの遺伝子地図上の座位が比較的近距离に存在している可能性が示唆された。

☒ 1

PEDIGREE OF HEMOPHILIA A AND DMD





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



血友病AとDuchenne型筋ジストロフィー症(DMD)は、ともに伴性劣性の遺伝性疾患であるが、両疾患の合併例の報告はまだみられない。われわれは3世代にわたって、10例の血友病Aが発症し、そのうち2世代にわたって3例の血友病AとDMDの合併例が出現した、まれな1家系を経験したので、X染色体上における両疾患の連鎖性を検討した成績を報告する。発端症例は21才男子、主訴は全身筋力低下および出血傾向、現病歴は乳幼児期より外傷後の止血困難などの出血傾向があり、4才頃より転倒しやすく、次第に動揺性歩行が認められるようになった。6才時、国立療養所鈴鹿病院に入院しDMDと診断された。出血傾向については11才時に当科を紹介され血友病Aと診断された。入院後筋萎縮、筋力低下は次第に進行し、肘、膝関節も出血による拘縮が著明となり、10才で歩行不能、17才頃には日常生活は全面介助を必要とするようになり今日に至っている。