

## 先天性血小板機能異常症の全国実態調査の成績

滋賀医科大学検査部 安永幸二郎

わが国における先天性血小板機能異常症患者の実態調査を血友病ならびに類縁疾患患者の実態調査と並行して実施した。

調査で得られた本症患者の総数は218例(男106例,女112例)で,死亡例13例(6.0%)であった。病型別分類では,血小板無力症160例(典型例103例,本態性アトロンビア57例), Bernard-Soulier 症候群28例,血小板放出異常症19例(放出機構異常症2例,ストレージ・プール病11例,病型不明6例),病型不明11例である。遺伝関係では56.4%が単独出現,28.2%が複数出現で,血族結婚は23.8%にみられた。

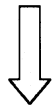
調査時年齢では11~15歳がもっとも多く,15歳未満は約半数(47.2%)を占め,初発年齢では,1・2歳がもっとも多く,5歳以下で約3/4(76.8%)を占めた。初診時年齢は,1~5歳がもっとも多く,10歳以下で約2/3(63.7%)を占めた。

出血症状については,紫斑83.3%,鼻出血65.6%,以下口腔内出血23.9%,吐血・下血16.1%,創傷出血11.1%,抜歯後出血11.1%,血尿6.7%,性器出血6.7%であった。

検査所見では,出血時間は98.0%が延長し,血小板数 Bernard-Soulier 症候群では64.3%で減少を示したが,その他は98.3%で正常であり,血小板形態も Bernard-Soulier 症候群では100%大型であったが,その他は94.2%で正常であった。血小板ガラス粘着は欠ないし減は86.7%であった。血餅退縮は血小板無力症は全例が異常(欠または減)を示し,本態性アトロンビアと診断された54例では正常40例,減14例であった。血小板凝集検査では,血小板無力症と本態性アトロンビアの症例はADP凝集は全例で減または欠を呈し,コラーゲンとアドレナリンによる凝集も同様の態度を示した。両型における血餅退縮と血小板ADP凝集の関連をみると,ADP凝集の欠は血小板無力症では85.7%に対し,本態性アトロンビアでは77.8%,同じくADP凝集の減は血小板無力症14.3%に対し,本態性アトロンビアでは22.2%で,前者に欠がやや多い傾向を示し,また血餅退縮の正より減,減より欠にADP凝集の欠が多い傾向は認められたが,血餅退縮が正のものでも72.5%にADP凝集の欠があった。

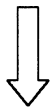
Bernard-Soulier 症候群の症例では,リストセチン凝集とウシフィブリノゲン凝集の異常が高率に認められたが,その他の凝集では特徴的な所見が認められなかった。血小板放出異常症ではコラーゲン凝集の欠または減が特徴的でその他の凝集には一定の傾向が認められなかった。

なお病型不明の11例は血小板数正常で出血時間が延長し,何らかの血小板機能異常が推定されるものの,血小板機能検査で十分な解明がなされなかったものが大部分である。



## 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



わが国における先天性血小板機能異常症患者の実態調査を血友病ならびに類縁疾患患者の実態調査と並行して実施した。

調査で得られた本症患者の総数は218例(男106例,女112例)で,死亡例13例(6.0%)であった。病型別分類では,血小板無力症160例(典型例103例,本態性アトロンピア57例),Bernard-Soulier症候群28例,血小板放出異常症19例(放出機構異常症2例,ストレージ・プール病11例,病型不明6例),病型不明11例である。遺伝関係では56.4%が単独出現,28.2%が複数出現で,血族結婚は23.8%にみられた。