

よりよい未来のために Forward

No. 1
2016

Science matters. Because patients matter. —サイエンスは患者さんのためにある—

FOCUS

患者の家族が 知っておくこと

Discussion

家族座談会

私の保因者ライフよりも更に
娘の保因者ライフは良くなって
いてほしい

Report

血友病保因者としての自覚
血友病保因者診断の検査

私の保因者ライフよりも更に 娘の保因者ライフは良くなっているほしい

現在の血友病は、定期補充療法をはじめとする治療法の進歩で日常生活上の制限が少なくなり、また健康人と変わらぬまで寿命も延びました。しかしながらその一方で、患者さんのまわりの確定あるいは推定保因者の方々、つまりお婆さんやお母さん、姉妹、娘さんらの心と身体の問題は見過ごされがちでした。今回、3人の保因者の方に、保因者としての悩みや家族について気になっていることを話合っていたいただきました。司会は国立病院機構大阪医療センター感染症内科の西田恭治先生です。



推定保因者から 確定保因者へ

西田 まず、血友病のご家族との関係を踏まえて自己紹介をお願いします。

Aさん 私は家族歴が全然なく、長男を産んで初めて血友病に出会い、そこで保因者という言葉を知りました。そして2人目も血友病だったことから確定保因者ということになりました。3人目は娘でしたので、私と同じ思いをさせたくないという気持ちもあり、保因者ケアは非常に関心のある問題です。

Bさん 私は息子が2人、重症の

血友病です。私の弟も血友病です。弟の出生までは血友病患者は家系に見当たりませんでした。

でも私の母が1人目を産む時に吸引分娩になり、その男児は頭蓋内出血で3日後に亡くなりました。大きな病院だったのですが手の施しようがなかったそうです。その次にまた男の子、つまり兄が生まれたんですけど、兄は血友病ではありませんでした。

そして私、その後、弟が生まれたんですが、弟が1歳ぐらいのときに舌を嚙んで出血が止まらず、入院して父の血液を輸血して、ようやく止まったんです。そのときに調べていただいたら、血友病だとわかったんです。

西田 弟さんが生まれたときにはまだ推定保因者としか言えなかった、そしてご自身のお子さんが血友病だったことで保因者であることが確定したのですね。後から思えば、頭蓋内出血で亡くなった一番上のお兄さんは、血友病だったんだろうということですね。

Cさん 私は兄と息子が重症の血友病ですので、確定保因者です。兄が血友病だということは、私が生まれる前に両親はわかっていたんですね。でも、当時は保因者という概念が認識されていない時代だったので、私自身何も意識していませんでした。私は開業している普通の産婦人科で息子を産んだのですが、もう

ちょっとで吸引分娩になるところだったので、今考えるととてもんきだったなと思います。

保因者は健康体？ 家庭を作るのは無理？

西田 ご自身が保因者であると分かったときに、どういう感想を持たれたか、覚えておられますか？

Bさん 保因者かもしれないということは、小学校の中学年ぐらいから聞かされていたんです。だから、私は結婚できないだろう、子どもを産んで家庭を作ることは無理だろうと思っていたし、親からも「それは多分無理だと思うから、あなたはひとりの力で生きていけるように努力しなさい」みたいなことを言われて、ちょっと普通の女の子とは違うような育て方をされていたんだと思います。

ただ、筋肉痛にしょっちゅう襲われて足を高くして寝なきゃとか、痛くて痛くて母にさすってもらわないと寝つけないようなことがあったり、あざもつきやすかったし、生理も量がすごく多かったりしたんです。でもその頃は、周囲も私も「普通の健康体でしょ？」という認識しかありませんでした。

Cさん 私は息子が血友病ではないかと疑わしい状況になったときに、自分の凝固因子活性値も一緒に測っていただきました。青あざなどもなかったのですが、活性値は30%台でした。思い返してみれば、私の母は静脈注射をしたときなんかひどく青あざになっていました。おそらく母も保因者だと思うんですけど、そういう出来事と保因者というのがつながっていなかったんですね。

Aさん 息子が血友病とわかって、私が保因者かも知れないという話が出て、目の前の子どものことに必死じゃないですか。自分が保因者であるとはどういうことなんだろうと意識したのは、2人目を妊娠してからです。

血友病が遺伝的なもので、私が保因者の可能性があることを知った親からは、2人目は作らないように言われていました。

次男を妊娠したのは、妹が第一子を出産した直後。妹の出産を大喜びされているのと対照に、私の妊娠についてはため息をつかれてしまいました。すでに生まれている長男のことはすごく可愛がってくれているんですけどね。次男の出産に関しては、長男の主治医や産科の先生に相談もしたんですが、今のように帝王切開の選択が簡単にできなくて、それはさせてくれなかった。普通に産めるからと。

結果的に出産中に赤ちゃんが頭蓋内出血を起こしてしまいました。生まれてきてからの泣き声が長男の



国立病院機構大阪医療センター 感染症内科
西田恭治 (Nishida Yasuharu) 先生



イメージ写真

ときと違っておかしいと直感的に感じたので、早く診断して、早く製剤を入れてくれと気が気でなかったのですが、製剤を入れるまでに時間がかかってしまった。その間に親が来て泣かれてしまい、それが子どもと自分を否定されたような思いになり、私の中では、母との間に拭えない壁ができてしまった。

それからは「絶対自分で子どもを守って、明るく楽しい血友病ライフを送ってやるぞ」みたいな気持ちでやってきました。3人目の妊娠のときは、親に口もきいてもらえなかったんです。女の子とわかったから、普通分娩を選びました。

今、親に対しては普通に振る舞っているし、今後は親を助けるということも出てくるじゃないですか。それも全部、笑って普通にできるけれども、心の中にはやっぱり壁があるままです。

西田 お婆さんにも保因者健診が必要なんじゃないかと、今、気付きました。お婆さんにも、因子活性を測るだけじゃなくて、現在の進歩した血友病医療環境に関する説明や啓発が必要ですよ。保因者健診を通して、そういった話をする機会を持たせていただいて、現在では不要となった懸念を払拭していただくことが大切だと。

Aさん そうですよ。ただ、母親のネガティブな感じをそこに向ける労力が、自分になかなか湧き起こらな

いというところもあり、「ま、いっか」みたいな感じで今に至っています。

母が保因者ケアをしてくれた

西田 そうした最初の血友病との出会いから何年か経られて、何か変化がありましたでしょうか。

Aさん 今ですか。娘ができたことで、血友病の子を育てるのは違う不安を持ちましたね。私は自分の経験があるし、自分の娘に自分と同じ思いは絶対させないという思いで娘に寄り添う自信もある。結婚とか出産のときに、冷静に保因者であるということを教育し、それを認めてくれる人と、縁があれば結婚すればいいし、子どもだって産めばいい。今はその環境があるし、そのサポートを全力でしてあげようと思っているけれども、でもどこかで、娘が自分と同じ思いをするんじゃないかという不安があります。

Bさん 私の場合、母は血友病患者の弟を育ててきているじゃないですか。その中で、私には保因者だからこうなさい、ああしなさいと厳しいことを言ってきて、その意味が

わからなくて、思春期のころは正直、ほんとに話もしたくないような時期があったんですよ。何でこんなひどいことを私に対して言うんだろうと。今思えば、私のことを思って、そうしてくれていたんですよね。

保因者として生きていく上で、血友病の子どもを産んで育てていくために、強くななきゃいけないということも教えてくれたんだなと感じたのが出産したときです。長男を妊娠したときに、それまで検査を何度勧められても行きたくないと言っていた私に、母と一緒に検査に行きましようと言って、連れていってくれたんですよ。何があるかわからないし、男の子だったら血友病の可能性もあるからということ、母がそのとき話してくれて。

ただ、妊娠のときって、活性値が妊娠中に上昇するのでちゃんとした数値が出ないじゃないですか。母から、自分が初めての子を産んだときに骨盤が狭かったから吸引分娩になって、赤ちゃんが死に至ってしまったから、あなたは帝王切開にしましょうと言われました。前もって帝王切開の準備をしていれば、例えば縦に切ったり横に切ったり、選ぶこともできる

と。緊急で縦に切った場合は、切り口がすごく大きくなるじゃないですか。それこそビキニなんかも着られなくなる。女優でも何でもないんだけど（笑）

Aさん 子ども産んでもビキニ（笑）

Bさん 病院の産婦人科とか血液科の先生からは、普通分娩でいいですよ、大丈夫ですと言われたんですよ。母もそれを聞いていたのに、頑として帝王切開。私、初めての手術だったし、すごく不安だったんです。でも、ここは母の言うことを信じようと思って。すごく正解だったと思います。患者会で、出産のときに赤ちゃんが頭蓋内出血を起こしたというお母さんのお話を、たくさん聞くんです。今、保因者ケアという声が上がっていますけれども、怖いと思っていた母親が、私のために一生懸命考えてくれて、保因者のケアをしていてくれたんだなと思います。

西田 帝王切開なら分娩時の頭蓋内出血の危険はゼロですが、経膈分娩でも出産前に産科医と血友病専門医の連携が充分に取れていると、危険が随分軽減できるというデータもあります。お母さんは、ご自身の辛い経験から帝王切開を強く勧められたのでしょうか、事前に産科医と血友病専門医とよく相談して、分娩方法を決定することが大切だと思います。

保因者だったらどう？ 別に、ええんちゃう

Cさん 私にも娘がいて、まだ保因者かどうかというのは明確ではないのですが、もし保因者だったとしても、私の子どものころの保因者ライフと娘の保因者ライフは、おそらく違う





のだろうなと思うんです。

私は痛くなったら病院に行くという兄の患者ライフを見て育った世代ですけれども、娘は自分の兄が補完療法をしているのを見て育っている世代ですね。夜中に病院に駆け込むということは、少なくとも娘が生まれてからは、おかげさまで皆無です。そういった中で、もし娘が保因者と診断された場合に、何を意識すればよいかをどう伝えるかということ、今すごく考えるようになりました。

息子を産んだときには、「体育は見学か」とか「修学旅行に行けないのか」とか、「この子にそういう寂しい思いをさせるんやな」ということをやっぱり思いましたし、「私が原因でそういう思いをさせてしまうのか」みたいな、自己否定的な思いも正直持ちました。でも今は、保因者の方が血友病の子どもを産んだとしても、その子のQOLの向上が、これからまだまだ飛躍する可能性を秘めているんだということを我々が伝えていけるような状況をつくれたら、すごくうれしいなと思います。

西田 今、Cさんがおっしゃったことが、保因者健診の究極の目的なんです。次の世代に不必要な懸念というのを取り除くというのが。それと僕がこの場で気づいたことは、先代の健診も必要だということ。今の血友病治療や向上した患者のQOLを、おそらくお婆ちゃんには知りません

からね。因子活性を測るというのはほんの入り口なんです、足を運んでもらうための。本当の目的は、今の血友病治療を説明させてもらうことなんです。

Aさん 娘には小さいころから保因者の可能性について話をしてきたのですが、学校で月経や性教育を習ってきた5年生の時に「保因者やったらどう?」と質問したんですね。そしたら、「別にええんちゃう」と返ってきたんですよ。

西田 大きな問題はないということですね。

Aさん そうです。将来、本人は結婚もしたいし、子どもも産みたいと思っているんです。でも、「別に注射したら普通に生活できるやん」ぐらいの感覚にあって。私はその言葉を聞いたときに、そう思っている子たちがネガティブにならずに済むように、それを支えていこうと思いました。

Bさん 普通に1人の子を育てるだけでも、苦勞がたくさんあるじゃないですか。そういった大変な子育ての中で、プラス、病気を持った子を育てるということは、それなりのすごい覚悟が必要だし、強い気持ちが必要

だと思うので、早目早目にドクターなりまわりの皆さんがサポートをして、いろいろ情報を伝えてくれることによって……。

Aさん 気楽になるよね。

Bさん 突然言われるよりも、そういった準備があったほうが、覚悟ができるというか、前向きになれるというか。

Aさん ひとりで頑張らなくてはどういう気持ちは、少なくともなくなる。

Bさん 私が母に早くから保因者ケアをしてもらっていたように、お母さんたちが保因者に対しての知識を持つことで、それを娘さんや、それこそ孫の世代に伝えていけると思うので、患者会を通じてでもいいですし、医師の方々が講演会を開いてお話ししていただいたり、たくさんそういう機会があれば、みんなに伝えるんじゃないかなと思います。 **F**

一般社団法人
ヘモフィリア友の会全国ネットワーク
<http://hemophilia-japan.org/>



血友病保因者としての自覚

国立病院機構大阪医療センター 感染症内科 西田恭治 先生

保因者は置き去り？

血友病医療は、数ある遺伝病医療の中でも優等生と捉えられるほどに進歩してきました。特に定期補充療法の浸透で、血友病患者の生活の向上は目を見張るものがあり、血友病患者の平均余命も血友病でない方と変わらなくなりつつあります。

そのように血友病患者を取り巻く環境は著しく改善していますが、保因者は取り残されていると言わざるを得ません。なぜならば、血友病患者数の数倍と予想されている保因者の正確な把握はなされてはおらず、医療側から保因者へ何の啓発もなされてはきませんでした。また、保因者自身も知識を積極的に求めようとはしてこなかったように思えます。そのことが以下のような不利益をもたらしてきました。

知らないで困ることとは？

身体的側面からみると、血友病保因者の20%の方は凝固因子活性が30%以下であると推定されており、不慮の事故時や大手術時には軽症血友病と同様の止血管理が必要と考えられます。しかし医療者でさえも、保因者でも出血傾向がある方がいらっしゃるという認識が欠如しており、十分な止血管理が行き届いていませんでした。その一方で、月経周期に際しての過剰な出血のために、大きな困難を抱えた日常生活を余儀なくされている保因者も少なくありません。

その上、保因者の出産に際しては、母子ともに配慮が必要です。つまり、母体に対しては、分娩後異常出血への注意が必要です。また、血友病新生児出産時、分娩時に児が頭蓋内出血のために死に至る、あるいは後

遺症に悩まされる例は減少していないようです。それらの出来事は、医療者と保因者自身の備えによってリスク低減が可能であるにもかかわらずです。

一方、精神的側面から見ると、多くの保因者は自らの将来における漠然とした不安を抱え、その解決の機会を持ち合わせておりません。多くの場合、彼女たちの血友病に対する知識は、父親・叔父・兄弟など一世代前の血友病に対する認識で止まっています。よって、自身が将来に出産する可能性がある血友病児が被ると思っている重篤な関節障害、ウイルス感染症、出血による生命危機などへの恐れが、前時代の恐れのままに放置されています。そのために、現在の視点から見て、必要以上に将来設計に消極的になっておられる方が多いことに驚かされます。それも当然で、新たな知識を得る機会は乏しかったのです。

私たちが取った方法は？

沈黙している保因者の掘り起こしを家族歴の取り直しから始め、彼女らへの啓発を「保因者健診」という形で始めました。以下は、多くの場合の手順です。

- ①最初に大切なのは発端者である血友病患者さんに「保因者健診」の必要性を理解していただくことです。ご理解がなければ、我々に紹介していただけません。
- ②受診されれば、血友病に関する遺伝的背景、保因者の出血傾向等を小冊子等で説明します。
- ③検査の種類と、その意味合いを説明します。
- ④凝固因子検査を施行します。また、推定保因者には保因者診断の手段

としての遺伝子検査の選択肢も紹介します。

- ⑤将来に妊娠・出産の可能性や意向があれば、留意点を説明します。
- ⑥現在の血友病治療環境の進歩を前時代と対比させて解説します。
- ⑦小冊子以外にヘモフィリア友の会全国ネットワーク・サイト内のアニメ「私と私の遺伝子」(<http://hemophilia-japan.org/contents/library/2-2-1/2-2-1-1.html>)を紹介し、次回受診時に疑問点があればお答えすることを伝えて、初回受診は終了します。
- ⑧2回目受診時は、検査結果を報告し質問を受付けます。今後も必要があれば、対応可能なことを伝えます。
- ⑨必要に応じて凝固検査や相談はその後も反復します。

今後の保因者健診

医療者に対しての啓発活動は、芽生え始めています。今後は、その必要性がさらに理解され、保因者の皆さんに対する取り組みも整ってくると思われます。推定あるいは確定保因者の皆さんも、将来を見据えて前向きに医療者に相談していただくことを望みます。F



血友病保因者診断の検査

—検査を受ける前に知っておいてほしい大切なこと—

東京医科大学 血液凝固異常症遺伝子研究寄附講座 篠澤圭子 先生

保因者

血友病の保因者(キャリア)とは、2本のX染色体のうちの1本に、血友病の原因となる遺伝子変異を持っている女性のことと、遺伝学的に定義します。通常、保因者は、出血症状はありません。しかし、実際には、過多月経、鼻出血、術後や産後出血などの出血症状がみられる女性が多いことがわかってきました。特に、凝固因子活性が低い保因者の出産や術後出血には止血管理が必要です。

確定保因者と推定保因者

保因者は2つに分類されます。確定保因者は、①父親が患者である女性、②2人以上の患者(児)の母親、③1人の患者の母親でさらに母方血縁に患者がいる女性——です。確定保因者は検査をしなくとも、家系を確認すれば保因者であることがわかります。

推定保因者は、①1人の患者(児)の母親、②母方血縁に患者がいる女性、③兄弟が患者の女性——で、検査をして真の保因者かどうかわかります。

血液凝固検査と遺伝学的検査

保因者診断の検査は、凝固因子活性を測定する血液凝固検査と、遺伝子解析による遺伝学的検査があります。

血液凝固検査は、通常の保険診療で、全国の病院で受診して検査を受けることができます。血友病Aは第VIII因子活性とフォン・ヴィレブランド因子抗原量を同時に検査します。因子活性は変動するので、1回の検査のみで保因者の判断はできません。性周期の異なった日に3回以上の採血をして検査します。因子活性がすべて低い場合には、保因者の可能性が高いです。しかし反

対に、確定保因者が3回以上血液検査しても保因者ではないと判定された場合もありました。ゆえに、血液凝固検査はあくまでも参考です。

遺伝学的検査は、同じ家系の患者と保因者の遺伝子変異を直接検出するので確実です。しかし、検査技術的に遺伝子変異が検出できないケースも稀にあります。

日本では、遺伝子解析は専門施設の研究として行っているため、普通の病院で検査はできません。特殊な解析装置や高度な解析技術を必要とし、検査希望時から結果報告まで長い期間を要します。現在(2016年1月)、東京医科大学では、高額な検査・解析費用は大学講座の研究費で負担しており、多くの問題解決に努めながら遺伝学的検査システムを構築しています。

保因者診断の意義

保因者診断の意義は、「保因者であることを正確に知ることができる」です。保因者であることを自覚することにより、(1)男児出生時の児の安全確保、吸引分娩や鉗子分娩の絶対禁止、(2)自身の因子活性を確認し、分娩や手術時の止血管理と日常生活の注意を認識する、などの精神的準備ができます。

保因者診断の検査を受けるか 受けないかの選択と検査の時期

検査を受けるか受けないかの選択は、個人の考え方や価値観が異なるように、ひと括りにできる問題ではありません。個人が「血友病」「保因者」の正しい知識を得て、考えることが大事です。

遺伝学的検査は本人の意思により実施することが原則です。未成年者の検査時期も、自分の意志決定ができるよ

うになってからが望ましいです。一方、就学期の早い時期は、怪我や手術への準備ができる利点もありますが、保因者自身の理解が不十分という問題もあります。出血症状があれば幼少期でも血液検査をします。月経を考慮し、思春期も検査時期選択の大事なポイントです。

検査を受けるか受けないかの選択と受ける時期については、医療者のケアのもとに様々な選択肢について考え相談する必要があります。

保因者診断の検査を受ける前の心構え

検査を受ける前に、「保因者と確定された」時の事を考えてください。現在そして将来のライフステージ、結婚や妊娠などを考えることが大切です。

これまで検査を受けた推定保因者は「『保因者ではない』ことを明確にしたい」という想いがあったように見受けられます。実際は、遺伝子解析により、孤発例患児の母親の多くは、真の保因者であることが多いことがわかってきております。

血友病医療は日々進歩しており、10数年後は格段と進歩し、さらに生活の質が向上していることでしょう。それでも、血友病が遺伝性の疾患であることは変わらず、保因者女性の精神的、身体的な問題はすべてを解決できないことなのかもしれません。しかし、血友病医療が前進しているのと同じように、医療者は保因者ケアや保因者検査の改善に努めております。明るい将来を見据えて、医療者とともに考えながら、個々の問題を解決していきましょう。まずは血友病専門医や医療機関への患者さんと家族のアクセスが第一歩です。F

おしゃれな保護帽 — abonet

デザイン性に優れ、洗うことができ、通気性に優れた保護帽の開発は、「重度の脳障害の娘のために軽くて丈夫な保護帽を作ってほしい」という、株式会社特殊衣料（本社：札幌市）への1本の電話から始まりました。また、冬場に転倒事故が多発する北国で、子どもや高齢者も使えるのが防止のためのファッショナブルな帽子を作りたいという思いもあったといいます。そして札幌市を中心に、専門学校のデザインと特殊衣料のノウハウが結びつき、abonetが誕生しました。2003年と2012年にはグッドデザイン賞を受賞しています。

また、日本自動車研究所（JARI）と軽くて強いポリエチレンビーズをクッション材に使用した保護帽を共同開発、abonet+JARIシリーズとして発売しました。てんかんの患者さんの利

用が多いこともあり、3月のパープルディ（世界的なてんかんのキャンペーン）には特別なラインアップも追加。既製の商品をより利用者にフィットさせるために、仕様変更やサイズ変更などのセミオーダーも受け付けています。

株式会社特殊衣料 TEL 011-663-0761

abonet のホームページ

<http://www.abonet.jp/index.html>



abonet+JARIキャップフルタイプ S (50-54cm) 8,250円 (税込)
2024年10月現在

サノフィより

ウェブサイト「ヘモフィリアTODAY」のご紹介

サノフィ日本法人では、血友病をはじめとする希少血液疾患領域の他、希少疾患領域、オンコロジー領域、免疫領域、リウマチ領域の5つのフランチイズで構成されています。

血友病に関するウェブサイト「ヘモフィリアTODAY」は、血友病に関する知識や経験を共有し、患者さんの日常生活や治療、そして患者さんを見守るご家族や周囲の方々の困りごとをサポートする情報をお届けしています。

- 血友病とは
- 治療について
- 日常生活ガイド
- 患者さんサポート
- みんなの体験談

また、日常生活ガイドでは血友病の治療を適切に続け、より充実した生活を送るために、お役に立つ

情報をご紹介します。患者さんサポートでは、患者カードや海外渡航時のサンプルレターなどもダウンロードしていただけます。

パソコンからもスマートフォンからもアクセスできますので、ぜひご覧になってみてください。



ヘモフィリア TODAY は
QRコードからもアクセスできます

※掲載している情報は2016年の発刊当時のものです。

総監修 東京医科大学 臨床検査医学分野 教授 天野景裕

監修 国立病院機構大阪医療センター 感染症内科 医長 西田恭治