

～血友病患者さんとそのご家族の方へ～

保因者健診に行きましょう

For the health of hemophilia carriers



はじめに

近年の血友病の治療の進歩には目を見張るものがあります。

現在では、血友病の患者さんは適切な治療をすれば、健康な人と変わらない生活を送ることができるようになってきました。

一方で、血友病の保因者には、十分なケアが行き届いているとはいえませんでした。

その原因として、例えば以下のようなことが挙げられます。

- ①保因者を含め多くの人々が、血友病に対して、治療が進歩する前の「大変な病気である」という前時代的なイメージをいまだに持っており、前向きに向き合えなかったこと。
- ②保因者は血友病の患者さんとは違って症状がない、というイメージが強く、保因者の中にも出血が止まりにくいといった症状を持つ人がいることを、保因者だけでなく、医療者も十分に認識してこなかったこと。
- ③保因者自身と赤ちゃんが無事に出産を乗り越えるために、注意すべき点があることを、保因者だけでなく、医療者も十分に認識してこなかったこと。

そこで最近、血友病専門医が中心となって、医療者に対して保因者に関する啓発活動が行われるようになり、保因者の心身をケアするための「保因者健診」が試みられるようになりました。

この冊子では、血友病や血友病の保因者に関する最新の知識を整理するとともに、保因者健診についての考え方をまとめています。

新たな知識に基づいて、保因者の方も、そのご家族も、前向きな将来設計を描いてもらうことを切に願います。

目次

① 血友病の基礎知識	03
② 保因者のことを知りましょう	09
③ 保因者健診に行きましょう	21
④ 家族と考える保因者	25
⑤ おぼえておきたい、妊娠・出産の際に 保因者が意識しておくこと	27



1

血友病の基礎知識

監修 聖マリアンナ医科大学 小児科学 名誉教授 瀧 正志 先生

① 出血したときの、止血のしくみは？

血液は、固まることなく血管の中を流れて全身を巡っています。
何らかの原因で血管が破れて出血すると、血を固めて傷口をふさぎ、
出血を防ごうとする機能が働きます。

このときに重要な役割を果たすものがいくつかありますが、
そのうちの1つが「**凝固因子**」と呼ばれるタンパク質です。
凝固因子は下記のように十数種類あります。

主な凝固因子の種類

フィブリノゲン	第Ⅷ(8)因子	第Ⅻ(12)因子
プロトロンビン	第Ⅸ(9)因子	第Ⅻ(13)因子
第Ⅴ(5)因子	第Ⅹ(10)因子	von Willebrand因子
第Ⅶ(7)因子	第Ⅺ(11)因子	など

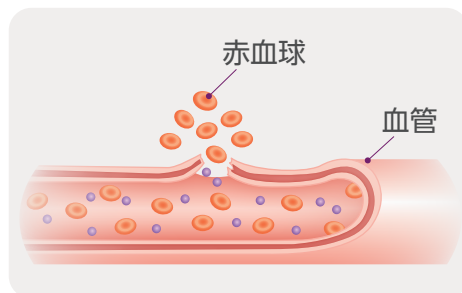
凝固因子は、それぞれが作用しあい、連携して血を固めています。
その凝固因子が1つでも欠けると、血は固まりにくくなります。

血友病は、この凝固因子のうち**第Ⅷ(8)因子**あるいは**第Ⅸ(9)因子**が欠けている、
または量が少なくて正しく働かないために、
出血が止まらなかったり、
出血が止まるまでに時間がかかったりする病気です。

止血のしくみ

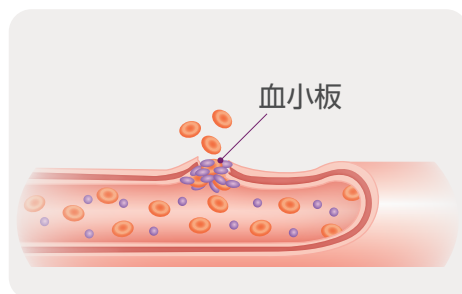
①出血→血管収縮

血管に傷ができると、
まず血管の壁が収縮することによって
傷口が小さくなり、
出血量を最小限に防ぎます。



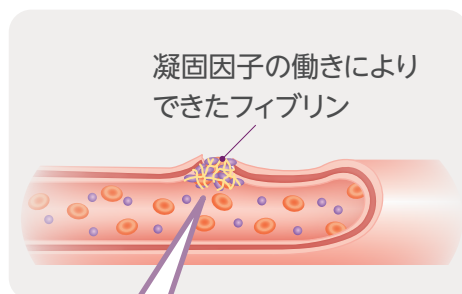
②一次血栓

次に「**血小板**」という血液の
細胞成分が傷口に集まり、
固まってふた（血小板血栓）を
作ります。



③二次血栓

血小板のふただけでは
強度が足りないので、
凝固因子のチームが連携して
「**フィブリン**」という強固なふたを
作って隙間を完全に止血します。



血友病患者さんは凝固因子の
働きが弱いために、この強固なふたができにくく、
止血に時間がかかります。

② 血友病はどんな病気？

血友病の原因と種類

血友病は、出血を止める働きを持つ凝固因子のうち
第Ⅷ(8)因子あるいは第Ⅸ(9)因子が不足している、
または働きが弱いために血が止まりにくくなる病気です。

血友病には、不足している凝固因子の違いによって、
「血友病A」と「血友病B」があり、それぞれ治療薬が異なります。

第Ⅷ(8)因子が
不足している、または働きが弱い

血友病A

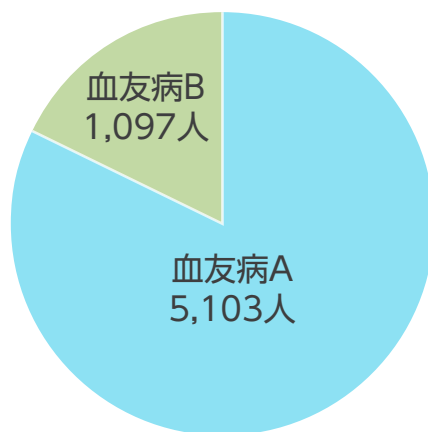
第Ⅸ(9)因子が
不足している、または働きが弱い

血友病B

血友病の患者数¹⁾

2016年5月31日時点で報告され
た
国内の血友病患者数は
6,200人です。

そのうち、
血友病Aの患者数は5,103人、
血友病Bの患者数は1,097人と
報告されています。



1) 平成28年度血液凝固異常症全国調査報告書

血友病の症状

血友病患者さんでは、
健康な人なら自然に止まるような出血でもなかなか止まりません。

多くみられるのは内出血（関節内・筋肉内出血）です。
出血が長く続いたり、何度も繰り返し起こることによって、
痛みや腫れなどが生じます。

また、慢性的な症状としては、関節内の出血を繰り返すことで、
関節が変形したり、痛みを生じます。

これらの症状は、現在では適切な治療によって抑えることが
できるようになっています。

血友病の重症度

血友病の重症度は、「**凝固因子活性**」、つまり凝固因子の働きの度合いを
目安に判定されています。

健康な人の凝固因子の働き（活性）を100とし、
％（パーセント）で表したものが凝固因子活性となります。

下表のように、凝固因子活性の程度に応じて
軽症、中等症、重症に分類されます。

■凝固因子活性と血友病の重症度分類

凝固因子活性（％）	重症度
5％以上（40％まで）	軽症
1～5％未満	中等症
1％未満	重症



③ 血友病の治療は？

血友病の治療

血友病は、20世紀半ばまでは有効な治療方法がなかったため、血友病患者さんは寿命が短く、重い関節症に苦しんでいました。また、細菌やウイルスが混入した血液製剤による感染症で、多くの患者さんが苦しみました。

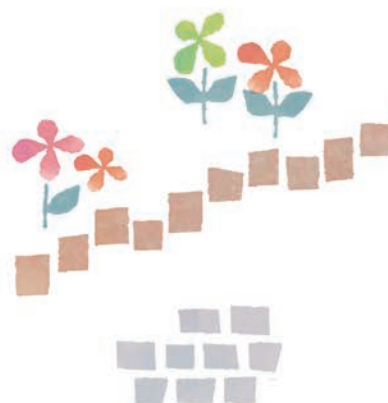
20世紀までの治療法は、出血後に**凝固因子製剤***1を投与する**出血時補充療法**という治療法が主でした。この治療法では、重症型の患者さんの大半は関節障害が避けられませんでした。最近では、先進国では凝固因子製剤を定期的に注射し、出血を抑制する**定期補充療法**（→p30）が一般的な治療となり、適切な治療を行えば、血友病患者さんの寿命は健康な人と変わらなくなるばかりでなく、関節症も防ぐことができるようになるなど日常生活や社会活動においても健康な人と変わらない生活が期待できる時代となってきました。

なお、凝固因子製剤はウイルス除去・不活化の技術が開発されたり、ヒトの血液を原料としない遺伝子組換え技術を使った製剤が開発され、安全性も高まっています。

また、長い時間効き目が持続することが期待される半減期延長型の凝固因子製剤も開発され、定期補充療法はより簡便に行える時代に突入しました。

*1 凝固因子製剤：

血友病の治療に用いられる製剤です。ヒトの血液を原料とした「血漿由来凝固因子製剤」と、ヒトの血液を原料とせず、遺伝子組換え技術によって必要な凝固因子を作る「遺伝子組換え凝固因子製剤」があります。



血友病患者さんも、
きちんと治療すれば
健康な人と
変わらない一生を
送ることができます



2

保因者のことを知しましょう

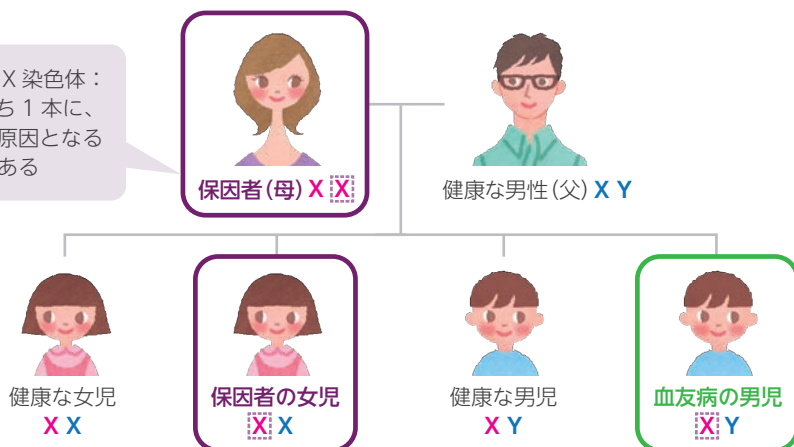
監修 国立病院機構大阪医療センター 血友病科GM / 感染症内科 医長 西田 恭治 先生

① 保因者とは？

保因者の定義

血友病の保因者（以下、「保因者」といいます）とは、遺伝学的には、「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を持っている女性」と定義されます。つまり、血友病の赤ちゃん、または保因者の赤ちゃんを出産する可能性がある女性を保因者と呼んでいます。

保因者のX染色体：2本のうち1本に、血友病の原因となる遺伝子がある



X 血友病の原因となる遺伝子があるX染色体 □ 保因者 □ 血友病患者

保因者の数

保因者の数は血友病患者数の1.6～5倍といわれています¹⁾。日本の血友病患者数から試算してみると、日本では約1～3万人の保因者が存在すると考えられます。

1) 西田恭治 他：産科と婦人科 2013; 80: 40-46

日本の推定保因者数
約1～3万人

保因者の分類

保因者は、血友病の家族歴から保因者であることが明らかな「**確定保因者**」と、それ以外の「**推定保因者**」に分類されます。

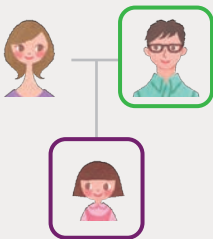
それぞれ、下に示した条件を満たした場合に当てはまります。

注意点として、血友病は遺伝子の突然変異によって起こることもあるので、家系に血友病患者のいない女性が血友病の子どもを 1 人出産しただけでは、保因者とは限りません。その場合は、推定保因者と呼ばれます。

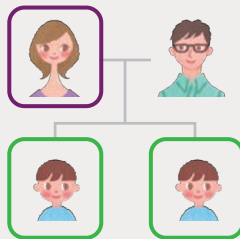
推定保因者が、保因者であるか否かを明らかにするには、**保因者診断**（→p15）が必要になります。

確定保因者

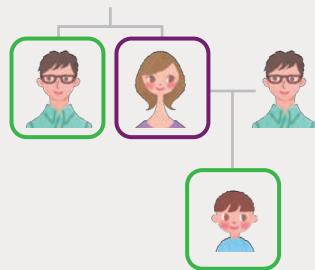
① 血友病の父親を持つ女性



② 2 人以上の血友病患児を出産した女性

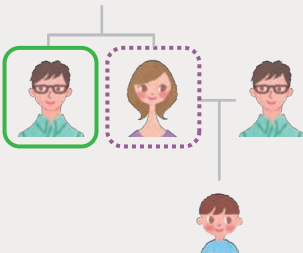


③ 1 人の血友病患児を出産し、かつ家系に血友病患者のいる女性

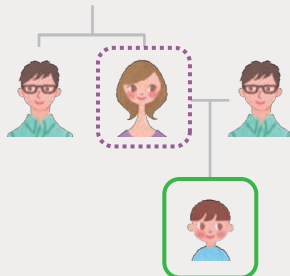


推定保因者

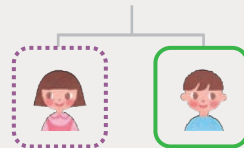
① 家系に血友病患者がいるが、血友病患児の出産歴のない女性



② 1 人の血友病患児を出産したが、家系に他に血友病患者がいない女性



③ 兄弟に血友病患者がいる女性



□ 確定保因者 □ 推定保因者 □ 血友病患者

② 保因者が困っていることは？

保因者にも、出血が止まりづらい人がある

これまで、血友病は主に男性の病気だと考えられてきました。しかし、女性である保因者でも、出血が止まりにくいという症状が
高い頻度で起こっていることが知られるようになってきました。

保因者の凝固因子活性は、理論的には50%程度であると考えられます。これは、保因者が変異のないX染色体、変異のあるX染色体を1つずつ持っているためです。女性はX染色体を2つ持っていますが、X染色体は体の中で無作為にいずれかが働いており、ほぼ半数ずつ働いていると仮定すると、凝固因子活性も半分程度になると考えられます。

実際、保因者の約3分の1は、凝固因子活性が保因者でない人の60%未満であるという報告もあります¹⁾。しかし、2つのX染色体が均等に働かないことも多いため、実際には、凝固因子活性が10%以下（つまり、**軽症血友病患者さん**（→p6）の中でもかなり低い凝固因子レベル）である保因者も珍しくありません²⁾。

にもかかわらず、残念ながら多くの医療者が、保因者に出血しやすい人があることを認識していません。医療者の意識も高めるため、「保因者」ではなく「**軽症女性血友病**」という呼び方にすべきである、との議論もあるほどです。

症状は気づきにくい、実は生活の質(QOL)を下げていることも

保因者の約半数で

月経過多(月経時の出血量が多い)などの症状が認められていますが²⁾、それが健康女性にも起こる症状であるため、保因者であることが原因であることに気づかない場合も少なくありません。

しかし実際には、こうした出血に伴い、慢性的な鉄欠乏性貧血を起こし、集中力が低下したり、疲れやすくなったりするなど、生活の質(QOL)が低下していることも多いのです。

また、血友病患者さんのように、関節内の出血が起こっている人もいます。

■ 保因者の出血の種類と頻度^{3)~6)}

出血の種類	割合
月経過多	23~50%
産後出血	22~43%
青あざ	19~67%
術後出血	28~69%
鼻出血	8~43%
抜歯後出血	21~77%
関節内出血	8%



1) 世界血友病連盟(WFH) 血友病保因者と女性血友病 2012

2) 白幡 聡、福武勝幸(編): みんなに役立つ血友病の基礎と臨床 改訂3版・医薬ジャーナル社 2016年.

3) Sharathkumar A et al.:*Haemophilia*. 2009;15:91-100

4) Miesbach W et al.:*Haemophilia*. 2011;17:246-251

5) Plug I et al.:*Blood*. 2006;108:52-56

6) Mauser Bunschoten EP et al.:*Thromb Haemost*. 1988;59:349-352

③ 保因者が抱えているリスクと不安

不慮の事故や手術時

血友病患者さんが不慮の事故にあったり、手術を受けたりするときは、医療者もあらかじめ血友病患者さんであるとわかっていることが多いので、通常、適切な止血管理が行われます。

しかし、保因者がそうした事態に遭遇した場合、医療者は保因者であるということを知らないことがほとんどなので、出血が止まりづらい体質であることが認識されず、十分な止血管理が行われない可能性があります。場合によっては、生命の危機にもさらされる危険性があります。

出産時

保因者が出産するときには、母子ともに十分な配慮が必要となります。しかし、保因者であることを認識せずに出産に臨んだ場合は、分娩後にひどい出血が起こるケースも少なくありません。

また、保因者からは血友病の赤ちゃんが産まれる可能性があります。保因者であることを産科医が知らなかった場合に、吸引分娩や鉗子分娩（器具を使って赤ちゃんを吸引する方法（→p28））などを行い、赤ちゃんに頭蓋内出血が起こり、後遺症が残るという悲劇も起こりえます。

将来に対する漠然とした不安

保因者の中には、治療がまだ発達していない頃の家族や血縁者の血友病患者さんの苦労を見てきた人もいるかもしれません。また、自分自身も子どもに血友病を伝える存在であるかどうかで悩んだり、もし子どもが血友病だったらどうしようという恐れを抱くケースもあるでしょう。そうした不安を抱え、悩み、将来設計が立てられない保因者も少なくありません。

血友病治療は飛躍的に進歩 —保因者であることに向き合いましょう

漠然とした不安から、保因者である可能性について調べることが怖い、という人もいます。

しかし、血友病治療は近年大きく進歩して、
血友病患者さんも健康な人と変わらない生活を送れるようになっています。

かつての血友病のイメージから、現実は大きく変わっています。

したがって、血友病であること、保因者であることに

負い目を感じる必要はない時代になったともいえます。

保因者であること、保因者である可能性があることに向き合い、
医療者とともに考えながら、前向きに将来設計を立てましょう。

保因者であることに
しっかりと向き合い、
明るい将来を
見据えましょう



④ 保因者診断って何？

保因者診断とは

家族や血縁者に血友病患者さんがいる場合や、
家族に患者さんがいないのに患児を出産した場合など、
保因者の可能性があるけれど
保因者かどうか不確かな女性(推定保因者)の方が、
保因者かどうかを確定するために行う検査が、**保因者診断**です。

保因者診断の検査を行うこと、つまり、保因者かどうかを知るとは、
下記のようなメリット(長所)とデメリット(短所)を生じます。

● 保因者診断のメリット

現在の症状や、今後起こりうる様々なことに対する準備や
対処がしっかりできるようになることが大きなメリットです。
例えば、異常出血などの症状がある場合には、
原因が保因者であることがわかっていれば、適切な治療を
受けることができます。

また、結婚や出産など、将来の計画について深く考えることができますし、
出産の際には赤ちゃんと自分自身の健康に十分に配慮された治療・処置を
受けることができます。



● 保因者診断のデメリット

保因者であることが確定した場合に、強い心理的ストレスを感じ、
結婚や出産について消極的になってしまう人がいることが
挙げられます。ただし、血友病はもはや治療法のない
病気ではありませんし、妊娠・出産を含めた各場面においても
対処する方法があるということを、改めて強調しておきます。



保因者診断を受けるにあたって —知る権利と知らずにいる権利—

保因者診断を受けるか受けないかを決めるのは、
本人の自由意志であり、誰かに強制されて行うべきものではありません。

保因者診断で得られた結果は、
子孫を含めた家族に対しても影響を及ぼしうるものです。

保因者と診断された場合に自分は何を思うのか、
どのようなことが起こりうるか、といったことを考え、
さらに先に述べたようなメリットとデメリットも踏まえた上で、
保因者診断の検査を受けるのか、受けないのかを決めるのが、望ましいです。
そして、しっかり考えた上で、保因者診断の検査を受けたならば、
その結果がどちらであったにしても、
得られた情報は本人や家族にとって有意義であると考えられます。



⑤ 保因者診断の実際

家族や血縁者の情報の整理

はじめに、保因者かどうかを知るには、家族や親戚の情報を確認することが大切です。血友病患者さん、出血が止まりにくい人などは、保因者かどうかを知りたい人にとって、どのような血縁関係にあたるかなどを、調べてみましょう。

このように、家族歴や家系の調査から、確定保因者であることが判明する場合もあり、保因者診断のための検査をする必要がなくなります。

医療機関においても、家族歴の聞き取り、家系調査、家系図を描くことは、保因者診断の基本になっているので、協力しましょう。

保因者診断の検査

1. 血液凝固検査(凝固因子活性の検査)

保因者は、保因者でない人に比べて凝固因子活性が低い傾向があるため、凝固因子活性を調べ、保因者の可能性が高いかどうかを判断するのが、**血液凝固検査**です。

血液凝固検査は全国の病院で保険診療で受けられます。

ただし、凝固因子活性は、個人差があり、月経周期や運動、炎症など様々な要因に、影響されて変動します。

ゆえに、異なった日時に3回の採血をして検査することが推奨されますが、それでも、凝固因子活性が「高い」または「低い」という推定はできても、保因者かどうかの判定まではできません。

凝固因子活性が「低い」場合には「保因者である可能性が高いと思われる」と判定できますが、**反対に、凝固因子活性が「高い」場合には、「保因者ではない」ということは、決して判定できないので、注意が必要です。**

2. 遺伝学的検査(遺伝子解析による検査)

遺伝子を解析して、血友病の原因となる遺伝子変異があるかどうかを検出する検査です。

血友病の遺伝子変異は多くの種類があり、家系ごとに異なります。患者さんの遺伝子変異と同じものが、保因者かどうかを知りたい人にあるかどうかを調べる検査なので、同じ家系の患者さんの同意と協力が必要になります。

血液凝固検査に比べると、遺伝学的検査は信頼性は非常に高いです。しかし、残念ながら、絶対的に判定ができる検査ではありません。たとえば、患者さんの遺伝子変異が見つからなかったり、保因者かどうかを知りたい人がわずかな変異である場合だったりすると、必ず診断できるとは限りません。

特に、「**遺伝子変異が検出されなかった**」場合は、それが「**保因者ではない(非保因者)**」という絶対的な判定にはならないということを理解してください。

遺伝学的検査は、高度な遺伝子解析技術や特殊な解析装置が必要で、解析までの時間を要することや、高額な費用や経費なども、「研究」の一環として行われており、多くの課題があります(2017年10月現在)(東京医科大学 臨床検査医学分野 血液凝固異常症遺伝子研究寄附講座)。



⑥ 保因者診断のタイミングと心構え

保因者診断を受ける時期は？

保因者診断は、本人の意思により受けることが原則です。

保因者や保因者診断について十分理解できていない場合は、正しい知識を得て、考えることができるようになってから受けるようにしましょう。

特に遺伝学的検査は、検査を受ける本人だけでなく、家族や血縁者にも関わることでありますので、慎重に行うべきです。

ただ、血液凝固検査に関しては、凝固因子活性が低い場合、月経量が多くて悩む人（月経過多）もいるので、初潮が始まる前に行うのがよいかもしれません。

いずれにしても、医療者と十分に相談した上で受けることが望めます。



もし保因者と確定診断されたら一心構えー

しっかり考えた上で保因者診断を受けても、保因者と確定されたときには強いストレスを感じ、後ろ向きに考えてしまう気持ちが出てくるかもしれません。

そのようなときは、保因者診断を受けたことにより、
「**保因者であることを正確に知ることができた**」というように、
前向きにとらえて考えてみてください。

正確に知ったことにより、より一層、具体的に

- ①「血友病の赤ちゃんを出産する可能性を自覚し、赤ちゃんのために安全を確保することができる」
- ②「自分自身の凝固機能を確認することができ、術後出血、産後出血の止血管理ができる」

と、しっかりした心構えができることと思います。

血友病医療は日々発展しており、将来はさらに進歩し、
患者さんの生活全体も向上していくことでしょう。

それでも、血友病が遺伝性の病気であることは変わらず、
保因者の精神的な負担をすべて解決することにはならないのかもしれませんが、
しかし、血友病医療の前進とともに、

医療者は保因者支援に積極的に取り組んでいます。

まずは、保因者の医療機関へのアクセスが第一歩になると思います。

明るい将来を見据えて、医療者とともに、結婚、妊娠、出産などの、
現在そして将来のライフステージについて考えていきましょう。

3

保因者健診に行きましょう

監修 国立病院機構大阪医療センター 血友病科GM / 感染症内科 医長 西田 恭治 先生

① 保因者健診とは

保因者健診のすすめ

保因者健診は、確定保因者も、推定保因者で、保因者診断をまだ受けていない・受けるかどうか迷っている人、保因者診断を受けたものの明らかな結果が得られなかった人も含め、すべての保因者が対象となる、幅広い医療支援です。

現在、保因者に対するケアはほとんど行われていないのが現状です。しかし、月経過多を含めて理由のわからない出血や、止血の困難さがあれば、1人で抱え込まず、医療機関に足を運んで相談してみましょう。その上で、保因者診断について考えてもよいのです。

また、身体的な相談でなくとも、血友病や保因者に関する疑問があるときも、気軽に相談してみましょう。

保因者診断をためらい、結婚・妊娠後に慌てて医療機関に来られる方も多いですが、できれば早めに保因者健診だけでも受けておきましょう。

保因者診断

保因者であるかどうかを診断する

保因者健診

医療機関を訪れた保因者の身体的チェックと相談に応じる

保因者支援

(例えば、血友病患者さんのつきそいなどで医療機関を訪れた保因者に医療者がアドバイスする)

保因者健診の実際

保因者健診とは、保因者ケアのための取り組み方の一つのモデルです。2017年時点では、血友病専門医ですらその必要性を気づき始めたところです。どういう形が保因者の方々にとって良いのかいまだ模索中ですが、こうした考え方が全国に広がるように、医療者も努力を重ねています。

まずは血友病の診療をされている現在の主治医に相談してみてください。

保因者健診では、定期的に凝固因子活性や健康状態を調べてもらったり、血友病や保因者に関する最新の知識を教えてもらい、それぞれの症状に対処する方法や、妊娠・出産などを考えている場合はその留意点について話し合います。

保因者健診を通じて保因者であることを自覚することは、日常生活における様々なリスクの軽減、心理的負担の軽減につながるものと考えられます。



② 保因者健診の必要性

保因者健診はなぜ重要か — “21世紀の血友病治療” を享受する

すでに述べたとおり、保因者の中には
血友病患者さんと同様な症状を持ち
苦しんでいる人が少なくありません。
しかし、これまで保因者は、
血友病患者さんに同行して来院することはあっても、
自身が患者として治療を受けるケースはまれでした。
これからは、保因者も積極的に、
血友病患者さんと同様に、医療とのつながりを持ちましょう。

また、血友病に対して持っている知識やイメージは、
父親、祖父、親戚が患者さんだった時代から
改められていないかもしれません。
重度の関節障害、あるいは感染症などと密接に結びついていた時代があった
ために、保因者であることに負い目を感じていたり、
心理的ストレスを抱えてしまっていたりすることも少なくありません。

しかし現在は、安全かつ有効性の高い凝固因子製剤が開発され、
新しい治療も普及して、血友病患者さんは一般の人と変わらない生活を送ることができるようになりました。
そうした“21世紀の血友病治療”に基づく正しい情報を知り、
従来の知識・イメージを刷新することによって、
新しい価値観に基づいた人生設計を立てましょう。



4

家族と考える保因者

監修 国立病院機構大阪医療センター 血友病科GM / 感染症内科 医長 西田 恭治 先生

保因者について、家族内で早い時期から積極的に話をしているケースはそれほど多くはない

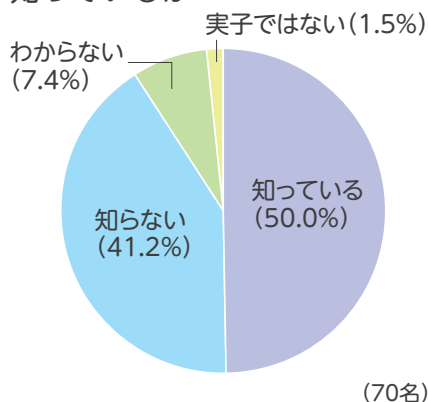
保因者は、家族（または同じ家系の人）から、どのくらい確定保因者あるいは推定保因者であることを知らされているのでしょうか。

血友病患者さんを対象に行った調査によると、「娘は自身が保因者であることを知っているか」との質問に対し、「知っている」と答えた人は半数にとどまっていました。これは、回答者の娘さんの半数以上（70名中38名）が未成年であったことを差し引いても、決して高い割合ではないといえます。

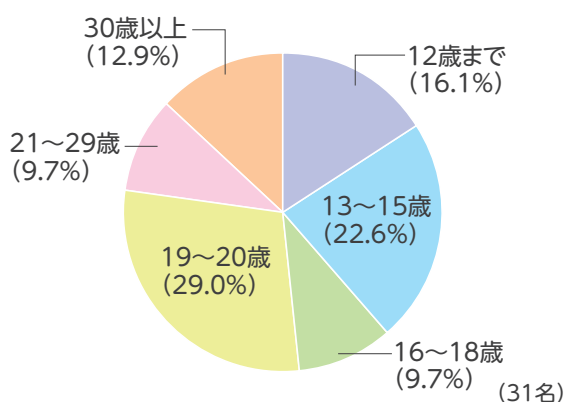
また、娘に「保因者であることを知らせた年齢」は、多くは20歳以前でしたが、20歳をすぎてようやく伝えたケースが約1/4もありました。

つまり、血友病患者さんが家族内にいる場合でさえ、保因者が、自分が保因者かもしれない、ということを知られずにいることが少なからずあるようです。そのため、自分が保因者であることを知らずに妊娠や出産に臨むケースが多くみられます。

■ 娘は自身が保因者であることを知っているか



■ 保因者であることを知らせた年齢



保因者がいるご家族の方へ —保因者について自覚することは、 保因者本人の健康管理のためにも大切

保因者が、自身が保因者であることを知らなかったために、出血が止まりにくい症状に対して適切な対処ができなかったり、出産時に赤ちゃんが出血してしまうなどの事態が起こってしまう、ということも少なくありません。

こうした不幸を防ぐためには、あまり遅くないタイミングで保因者である、あるいは保因者の可能性があることを伝えておくことが大切です。

本冊子でお伝えしてきたように、血友病であること、保因者であることは、適切に対処する方法がある現在では、将来の可能性を狭めるものではありません。
そのことを、保因者も、伝える人もしっかり心に留めておきましょう。

本冊子を手にとった方が、保因者の子どもを持つ血友病患者さんで、子どもにいつ、どのように伝えたらよいか迷われている場合は、ご自身の主治医や、看護師やカウンセラーに一度相談してみましょう。



5

おぼえておきたい、妊娠・出産の際

監修 久留米大学医学部 小児科学講座 松尾 陽子 先生

① 妊娠・出産時の注意点

妊娠時の注意点は？

血友病の赤ちゃんが、分娩時に頭蓋内出血を起こし重篤な後遺症を残してしまうこともあります。

その多くは、保因者かどうかわからなかった母親からの出産で起きています。自分が保因者、または保因者の可能性があることは、事前に産科医に伝えておきたい大切なことです。ただし、すべての産科医が血友病に対して詳しいわけではありませんので、まずは血友病を診療されている医師に相談してみましょう。

血友病A保因者では、妊娠末期にかけて、第Ⅷ(8)因子活性値が正常近くまで上昇することが多いことがわかっています。

一方、血友病B保因者ではこのような凝固因子活性値の有意な上昇はありません。

凝固因子活性値には個人差があり、保因者の中には、凝固因子活性値がとても低い人もいて、分娩時に大量出血を起こしてしまうこともあり、注意が必要です。

妊娠は一般的に様々な出血リスクがありますので、定期的(妊娠初期、中期、末期)に凝固因子活性値のチェックを受けることをお勧めします。



に保因者が意識しておくこと

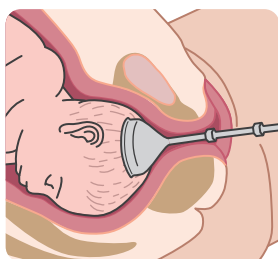
出産について知っておきたいことは？

血友病の診療ができる病院での出産が理想ですが、地理的な条件などで、専門病院での出産が難しい場合は、事前に血友病専門医と産科医が連携をとり、血友病に対応できる病院での出産をお勧めします。

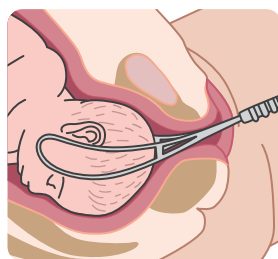
分娩方法については、医師とよく相談し、納得した上で決定するようにしましょう。
頭蓋内出血などの重い出血症状を起こすリスクのある**吸引分娩**や**鉗子分娩**（下図）は避けるようにします。

日本では保因者も経膈分娩が一般的ですが、初めから帝王切開にするという選択肢もあります（どちらが良いかを定めるための十分な根拠がなく、専門家の間でも意見が異なる場合があります。）。

■吸引分娩



■鉗子分娩



出産後の注意点は？

出産に向けて上昇した凝固因子活性値は、出産後7～10日で元々の数値に戻ります。
したがって、凝固因子活性値が低い保因者の場合は、退院後に思わぬ出血を起こすことがあります。
痛みや出血量の増加などには注意し、気になる症状がみられた場合は、早めに出産した病院に相談しましょう。

5 おぼえておきたい、妊娠・出産の際に保因者が意識しておくこと

監修 久留米大学医学部 小児科学講座 松尾 陽子 先生

② 生まれた赤ちゃんへの対応

生まれた赤ちゃんにはどう対応する？

男児の場合、速やかに血友病かどうかの血液検査（凝固因子活性の検査）が行われます。

出生時の第Ⅸ(9)因子活性値は、血友病でない赤ちゃんでも大人の半分くらいしかありません。

このため、出生直後の検査では、確定診断に至らないことがあり、血友病のタイプや重症度によっては生後6ヵ月以降に再検査が必要になることもあります。

ちなみに、第Ⅷ(8)因子活性値は生まれたときから大きく変わることはありません。女児の場合は、この時点で保因者診断を行うことは通常ありません。

血友病かどうかの診断がつき次第、担当医より説明があります。

血液検査で異常があったとしても、赤ちゃんが元気で出血症状がなければ、凝固因子製剤の投与は、この時点では行いません。

赤ちゃんが血友病と診断された場合は、

予想される出血症状や今後の治療方針など大切なお話がありますので、できるだけご両親一緒に説明を聞くようにしてください。

お父さん、お母さんへ

母親は誰でも、健康に子どもを産んであげたいと願っています。覚悟はしていても、子どもが血友病と診断されたときのショックは計り知れません。時にはとても孤独でつらい思いをしている母親の姿をみることがあります。子どものことはもちろん大事ですが、お母さんが元気でないと子どもも辛い思いになります。決して一人で抱え込むことなく、お父さんにもご相談されて、一緒に取り組んではいかがでしょうか。

また、心配なこと、不安なことは、私たち医療者(主治医や看護師)にも遠慮なくご相談ください。



血友病の子どもも、適切な治療により 健康児と変わらない日常を送れる

最近では、乳幼児期から**定期補充療法***¹を開始することで、血友病の子どもも、健康児と変わらない生活を送れるようになりました。

この定期補充療法は、早い時期（幼稚園入園前）から家庭で行うことも多くなりました。

保因者の母親のみならず、父親や家族がこの**家庭治療（家庭注射）***²に積極的に関わることが、血友病の子どもの治療を順調に行う上で重要なポイントのひとつです。



*¹ 定期補充療法：出血の有無にかかわらず、定期的（曜日や注射する間隔を決めて）に、凝固因子製剤を注射する治療法。

*² 家庭治療：医療機関以外の場所（家庭や職場など）で、医師や看護師の手を借りずに、出血時に注射をしたり（家庭注射）定期補充療法を行うこと。患者さんがまだ小さいうちは保護者の方が注射をし、患者さんが大きくなってからは自分自身で注射をします。

保因者健診の記録

監修 久留米大学医学部 小児科学講座 松尾 陽子 先生

年月日	APTT	PT	凝固因子活性値 (第Ⅷ、Ⅸ、vWF)	白血球数	赤血球数	ヘモグロビン量	血小板数
年							
月 日	備考						
年							
月 日	備考						
年							
月 日	備考						
年							
月 日	備考						
年							
月 日	備考						
年							
月 日	備考						
年							
月 日	備考						
年							
月 日	備考						
年							
月 日	備考						

MEMO

保因者健診の記録

監修 久留米大学医学部 小児科学講座 松尾 陽子 先生

年月日	APTT	PT	凝固因子活性値 (第Ⅷ、Ⅸ、vWF)	白血球数	赤血球数	ヘモグロビン量	血小板数
年							
月 日	備考						
年							
月 日	備考						
年							
月 日	備考						
年							
月 日	備考						
年							
月 日	備考						
年							
月 日	備考						
年							
月 日	備考						
年							
月 日	備考						
年							
月 日	備考						

MEMO

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

総監修

国立病院機構大阪医療センター 血友病科GM / 感染症内科 医長

西田 恭治 先生

監修

東京医科大学 臨床検査医学分野 血液凝固異常症遺伝子研究寄附講座
聖マリアンナ医科大学 小児科学 名誉教授
国立病院機構大阪医療センター 血友病科GM / 感染症内科 医長
久留米大学医学部 小児科学講座

篠澤 圭子 先生

瀧 正志 先生

西田 恭治 先生

松尾 陽子 先生

(50音順)

