

東医大誌 59(4): 321~322, 2001

## 研究会報告



### 第76回 東京医科大学血液研究会

日 時: 平成13年6月25日(月)

午後4時30分～

場 所: 東京医科大学病院 本館6階  
第一会議室

当番世話人: 老年病学教室

特別講演: 造血器悪性疾患とウイルス  
順天堂大学医学部 血液内科 教授  
押味和夫先生

#### 1. 先天性第Ⅶ因子欠乏症ダブルヘテロ接合体2症例の新しいミスセンス変異

(臨床検査医学講座) 永泉圭子、稲葉 浩、鈴木隆史、萩原 剛、天野景裕、新井盛夫、福武勝幸

先天性第Ⅶ因子(FⅦ)欠乏症2症例について、FⅦ遺伝子を解析し、その遺伝子異常を同定した。

症例1のFⅦ活性値は1.2%で、FⅦ抗原量は21%であった。ダイレクトシーケンスの結果、未報告のGla25(GAG)→Lys(AAG)と、His348(CAT)→Gln(CAG)のミスセンス変異をダブルヘテロ接合体で検出した。

症例2の発端者のFⅦ活性値は1%以下で、FⅦ抗原量は6%であった。ダイレクトシーケンスにより、IVS4+1G→Aと、プロモーター領域に新しい-96C→Tを認めた。家系内検索により、発端者はこの2つの変異を別々の対立遺伝子上に有しているダブルヘテロ接合体であった。IVS4+1G→Aでは、エクソン4からエクソン6へのエクソンスキップが認められた。また、EMSAの結果から、-96C→Tは、転写制御因子Sp1との複合体形成に障害を起こす変異であった。

#### 2. 再生不良性貧血合併妊婦の1例

(産婦人科学教室) 芥川 修、糸数 功、磯 和男、柳下正人、鈴木良知、高山雅臣  
(内科学第三講座) 石井幸司、小宮英明、藤本博昭、代田常道

再生不良性貧血は骨髓低形成による汎血球減少症であり、難治性疾患とされている。今回我々は十分な管理のもと生児を得た再生不良性貧血合併妊婦の症例を経験したので報告する。症例は30才女性である。彼女は25歳時、近医内科にて再生不良性貧血と診断されていた。平成12年6月20日を最終月経として妊娠成立、以後近医産婦人科にて妊娠管理されていたが、妊娠21週時、汎血球減少が著明となり当院紹介受診となった。以後当院にて貧血、感染兆候、出血傾向に注意しながら厳重に管理していた。分娩は経膈分娩を予定していたが同年2月28日(妊娠37週)前期破水、陣痛発来を認め、胎児心拍モニタリングにて胎児仮死兆候を認めたため緊急で帝王切開術を施行、2478gの男児をApgar score10点にて娩出。出血量は1076gであった。

#### 3. 消費性凝固障害ならびにITPを合併した腹部大動脈瘤の一例

(外科学第二講座) 岩橋 徹、石丸 新、佐伯直純、小泉信達、小櫃由樹生、石川幹夫

症例は67歳男性。紫斑精査にて腹部大動脈瘤を指摘された。入院時、血小板53000、Fibrinogen 126mg/dlを消費性凝固障害を認め、ヘパリン17000単位/dayによる抗凝固療法を行った。血小板を除く凝固線溶系の改善は得られたが、血小板は低値のままであった。精査にて血小板減少性紫斑病を診断し、γ-グロブリン大量療法後にY型人工血管置換及び摘脾術を施行した。術後経過は良好で、凝固線溶系の改善も得られた。