

研究機関：広島大学

研究課題名：血友病保因者の実態調査

研究責任者名 広島大学病院 輸血部・血友病診療センター 藤井輝久

研究期間 令和2年3月6日(倫理委員会承認後)～2024年5月31日

対象者 2020年2月1日から2023年5月31日の間に、広島大学病院に通院中の血友病患者さんの親族で17歳以上の確定保因者の方

意義・目的

血友病はX連鎖性劣性遺伝形式をとる遺伝性の出血性疾患です。血友病になる病因遺伝子を持っていながら、血友病を発病しない女性を「確定保因者」と言います。しかし、その第VIII(IX)因子活性値は、軽症血友病レベルから正常値レベルまで個人差が大きく、中には、凝固因子活性値が著しく低いため外傷時や手術時、分娩時に凝固因子製剤の補充が必要だった症例の報告も少なからず存在します。また、保因者であることを知らされないままにいる女性が多いことや、様々な苦悩を抱えていることも問題となっています。今までわが国で保因者の凝固因子活性値の評価、出血症状、貧血の有無やその程度などの実態

調査がなされておらず、保因者女性のケアは不十分であることが明らかになりました。