

フォン・ヴィレブランド病 について知ろう



WORLD FEDERATION OF
HEMOPHILIA
FÉDÉRATION MONDIALE DE L'HÉMOFILIE
FEDERACIÓN MUNDIAL DE HEMOFILIA
Treatment for All



世界血友病連盟 (WFH) 発行

© World Federation of Hemophilia 2008年

世界血友病連盟 (WFH) は、非営利の血友病団体による教育目的でのWFH出版物の再配布を推奨します。本出版物の再印刷、再配布、翻訳の許可を取得するには、下記の広報部の住所までご連絡ください。

本出版物は世界血友病連盟 (WFH) のウェブサイト (www.wfh.org) でご覧いただけます。追加の印刷コピーにつきましては、下記にご注文ください。

World Federation of Hemophilia
1425 René Lévesque Boulevard West, Suite 1010
Montréal, Québec H3G 1T7
CANADA
Tel.: (514) 875-7944
Fax: (514) 875-8916
E- mail: wfh@wfh.org

フォン・ヴィレブランド病 (VWD) とは？

フォン・ヴィレブランド病 (VWD) は出血性疾患で、患者には出血を抑える役割をもつ血中のフォン・ヴィレブランド因子 (VWF) というタンパク質に問題があります。このVWFが不足しているか、または機能を十分に果たしていません。そのため血液が固まって出血が止まるまでに時間がかかります。

VWDには様々な病型がありますが、どれもVWFの異常が原因となっています。血管が損傷し出血すると、VWFは血小板と呼ばれる血中細胞が止血のために網目状に結合して血餅 (カサブタ) を形成するのに働きます。

VWDは最も頻度の高い出血性疾患であり、男女ともに見られます。一般的に、VWDは他の出血性疾患ほど重症ではありません。多くのVWD患者は、出血症状が非常に軽度なので、出血性疾患であることに気づかない場合があります。ほとんどのVWD患者の場合、重傷や手術の必要がない限り、日常生活にはほとんど、あるいはまったく支障がありません。しかし、どの病型のVWD患者にも出血の問題が生じる可能性があります。

原因

VWDは通常の場合、遺伝性疾患です。男女にかかわらず遺伝子を介して、父母のいずれかから子へ遺伝します。時には、出血性疾患の家族歴が見られます。しかし、家族内でも出血症状は大きく異なることがあります。また、家族歴がなくても、生まれる前にフォン・ヴィレブランド因子の遺伝子に突然変異が起こり発症することもあります。

症状

VWDの主な症状は次の通りです。

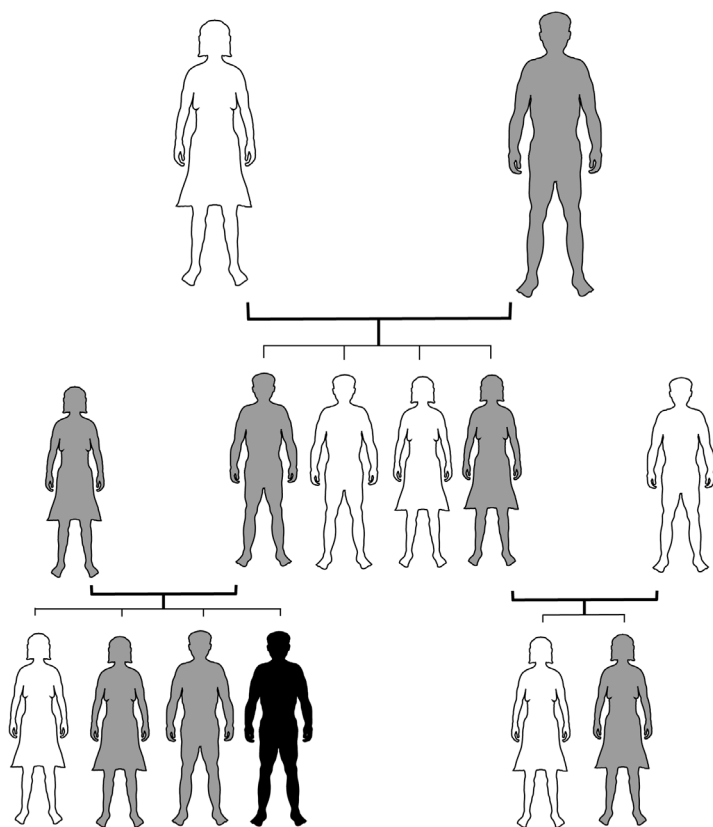
- 青あざが出来やすい
- 鼻血が頻繁に起こったり長引いたりする
- 歯ぐきから出血
- 小さな傷からの出血が長引く
- 月経時の出血が重かったり長引いたりする
- 胃や腸などからの消化管出血
- けが、手術、歯科治療、出産後の出血が長引く

多くのVWD患者の場合、ほとんど、もしくは全く症状がありません。重症のVWDでは、より頻繁に出血症状が起こります。また、長い期間で症状が変化することもあります。なかには、深刻な事故や歯科治療、外科処置後に著しい出血があり、初めてVWDが見つかることもあります。

VWDの症状は男性より女性に多くみられます。VWDの女性は、月経中や出産後に多量出血や長期間の出血を経験し、人によっては強い月経痛や月経不順があります。

血液型も関係します。O型ではA、B、AB型に比べてVWFが少ない傾向があります。つまり、VWD患者がO型であれば、出血した場合により問題となりやすいのです。

フォン・ヴィレブランド病の遺伝



フォン・ヴィレブランド病の遺伝



遺伝なし



軽度



遺伝なし

診断

VWDの診断は容易ではありません。異常出血があると思う方は、出血性疾患が専門の血液内科医の診察を受けるべきです。適切な検査は血友病などの出血性疾患専門医のいる病院で受けることができます。VWFは複数の働きの役割を持つため、VWDの診断には複数の検査が行われます。

ただこの検査も難しく、VWDは通常の血液検査では診断することが出来ません。VWFの抗原量や活性値を測定し、他の凝固因子タンパク質である第VIII因子(FVIII)の活性値も測定します。時期や時間で体内のVWFも第VIII因子も測定結果が変化する可能性があるため、検査は繰り返し行う必要があります。

病型

VWDは大きく3種類に分類されます。さらにそれぞれの病型を、軽症、中等症、重症に分けられます。VWFの活性によって、同じ病型でも出血症状はかなり異なります。病型によって治療方法が異なるので、どの病型かを知ることが重要です。

1型のVWDはもっとも一般的な型で、VWFが正常レベルより低いものです。通常、症状はごく軽症ですが、1型VWD患者でも、重度の出血を引き起こすこともあります。

2型のVWDはVWFタンパク質の分子構造に異常があります。VWFが適切に機能しないので、VWF活性が正常レベルより低くなります。異常のタイプによって、さらにいくつかに分類されています。通常、症状は中等症です。

3型は通常は最も重症です。3型VWD**患者**はVWFをほとんどあるいは全く持っていません。症状も重症です。3型VWD患者は、怪我がなくても筋肉や関節に出血する場合があります。

治療

VWDでは、合成薬剤のデスマプレシンやVWFを含む凝固因子製剤、その他の止血治療用薬剤を用いる治療が可能です。VWDの病型によっても治療方法が異なります。軽症型のVWD患者では、外科処置や歯科治療の場合を除いて、治療を必要としないことが多いです。

デスマプレシンは一般的に1型VWDの治療に効果的で、2型VWDのいくつかの病型の予防や治療にも役立ちます。緊急時や手術中の出血管理にデスマプレシンを使用します。注射もしくは鼻腔用スプレーで投与し、VWFと第VIII因子のレベルを上げ凝固作用を促進します。（訳者注：日本ではデスマプレシン点鼻薬はVWDには保険適応外です。）デスマプレシンは全ての患者に効果があるわけではありません。医師は、患者が薬剤に効果があるかどうかを判断するために検査を行う必要があります。治療が必要になる前にあらかじめ検査を受けておくことが理想的です。

凝固因子製剤は、デスマプレシンでは効果が認められない場合や、大量出血のリスクがある場合に用いられます。凝固因子製剤はVWFと第VIII因子を含んでいます。3型および2型のほぼすべての病型、また病型に限らず深刻な出血や主要な外科処置に対して、この製剤が優先的に使われます。

粘膜の出血（鼻腔内、口腔内、腸内、子宮内等）の場合は、トラネキサム酸（トランサミン®）、アミノカプロン酸（イプシロン®）、フィブリン糊等の薬剤で症状管理が可能です。しかし、これらの薬剤は血餅（カサブタ）の維持に使われ、血餅形成の促進はしません。

経口避妊薬等のホルモン治療は、VWFと第VIII因子レベルを上げるので、月経時の出血管理に役立ちます。ホルモン治療が受けられない場合は、抗線維素溶解薬が月経過多の治療に効果的でしょう。

上記治療には副作用が伴うことがあり、VWD患者は治療で起こりうる副作用について主治医と話し合っておく必要があります。

女の子と女性における問題

月経や出産のため、女性のVWD患者には男性よりも出血症状が現れやすい傾向があります。女の子は特に月経が始まった時に、出血が多くなることがあります。VWDの女性では月経過多や期間が長引くことがよくあります。また、出血量が多いため貧血になることもあります。(赤血球中の鉄分が不足し、体が弱ったり疲労感が発現)。VWDの女性は、定期的に貧血の検査を受ける必要があります。

VWDの女性は、妊娠の疑いがあれば出来るだけ早く産科医に診てもらうべきです。妊娠中および出産時に最高の治療を提供するため、産科医は出血性疾患専門医と連携する必要があります。妊娠中の女性は、VWFも第VIII因子もレベルが上がるため、分娩中の出血に対し防御的に働きます。しかし、分娩後はこれらの凝固因子レベルが低下し、VWDの女性は出血する場合があります。

また、VWDの女性は更年期(月経終了期。通常45歳から50歳の間)に入ると、予期しない大量出血のリスクが大きくなります。VWDの女性は、閉経期が近づく時期には、婦人科医と連携しておくことが大切です。

VWD患者が生活していくための注意事項

- 自分の疾患、治療法、主治医と治療センターの連絡先情報等を携帯しましょう。医療用ブレスレットや患者カードなどを身に付けていれば、緊急時に医療者はあなたが出血性疾患だとわかります。
- 学校にVWDに関する知識や起こり得る状況への対処法の情報を伝えておきましょう。学校で最も多く起こる問題は鼻血です。
- 出血性疾患の診断や治療を専門に行うセンターを受診しましょう。最高水準の治療や情報提供を期待できます。
- 使う薬についてはすべて主治医に確かめましょう。市販の薬の中には止血を妨げるものもあるため、それらの使用を避ける必要があります。
- 健康を維持するために定期的に運動して、関節や筋肉を強化しましょう。
- 旅行の際には、行先にある出血性疾患専門病院の住所や電話番号を調べておき、その情報を携帯してください。

参考資料

World Federation of Hemophilia (世界血友病連盟)

www.wfh.org

- フォン・ヴィレブランド病の基礎知識、診断、臨床管理
- 遺伝性出血性疾患を患う女性の妊娠
- 出血性疾患を患う女性の婦人科合併症
- 出血性疾患治療用デスマプレシン (DDAVP)、最初の20年

Canadian Hemophilia Society (カナダ血友病協会)

www.hemophilia.ca

- フォン・ヴィレブランド病のすべて
- AmicarおよびCyklokapron、保護者および介護者用手引き
- デスマプレシン、保護者および介護者用手引き

U.S. National Hemophilia Foundation (アメリカ血友病財団)

www.hemophilia.org/resources/handi_pubs.htm

- フォン・ヴィレブランド病FAQs (よくある質問)
- 女性、女兒のための出血性疾患手引き
- Project Red Flag (レッドフラッグプロジェクト) – www.projectredflag.org

Association française des hémophiles (フランス血友病協会)

www.afh.asso.fr

- La maladie de Willebrand (フォン・ヴィレブランド病)
- www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Willebrand-FRfrPub3497.pdf

Schweizerische Hämophilie-Gesellschaft (スイス血友病協会)

www.shg.ch

- Formes particulières d'hémophilie, la maladie de von Willebrand (血友病の特殊型、フォン・ヴィレブランド病)
- Informationen zur Hämophilie, Von Willebrand Krankheit (血友病、フォン・ヴィレブランド病の知識)

参考資料

Haemophilia Foundation Australia (オーストラリア血友病協会)

www.haemophilia.org.au

- フォン・ヴィレブランド病患者の手引き
- フォン・ヴィレブランド病基礎知識：保護者用手引き
- フォン・ヴィレブランド病の理解のために：教師用手引き

Angelo Bianchi Bonomi Haemophilia Thrombosis Centre (アンジェロ・ビアンキ血友病、血栓症センター)

- フォン・ヴィレブランド病は複合疾患ですが随伴障害ではありません。

世界血友病連盟
World Federation of Hemophilia

1425 René Lévesque Boulevard West, Suite 1010
Montréal, Québec H3G 1T7
CANADA

Tel.: (514) 875-7944

Fax: (514) 875-8916

E-mail: wfh@wfh.org

Internet: www.wfh.org

本出版物は**CSLベーリング社**、および
グリフォルス社の無制限の教育助成金により、出版されました。

WORLD FEDERATION OF
HEMOPHILIA
FÉDÉRATION MONDIALE DE L'HÉMOFILIE
FEDERACIÓN MUNDIAL DE HEMOFILIA
Treatment for All

